

# MPS FALTER



AUSGABE 2023/2024

[www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at)

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen  
und ähnliche Erkrankungen

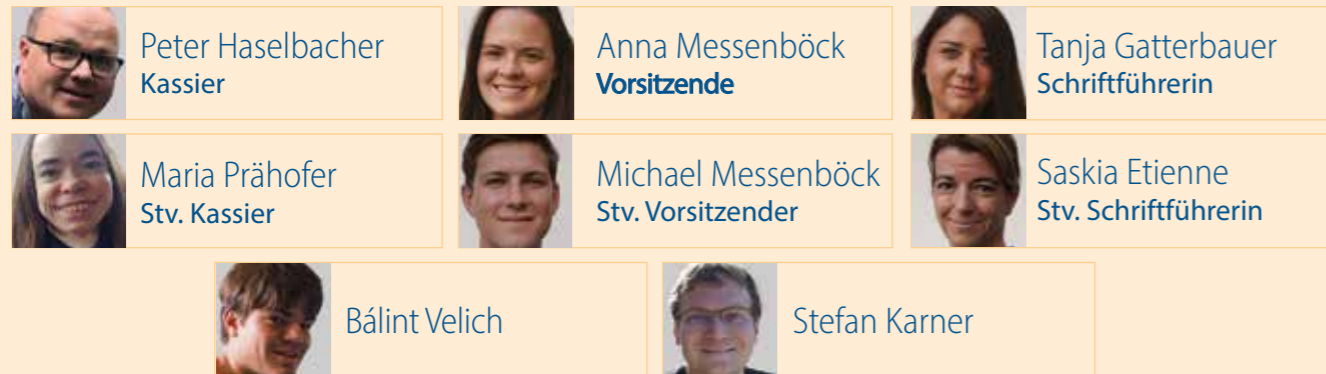


# ORGANIGRAMM UND ZIELE

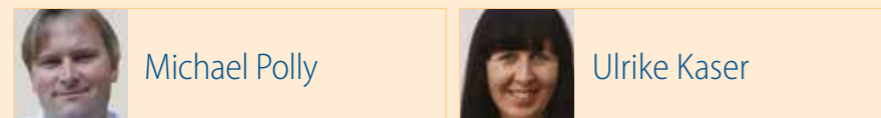
www.mps-austria.at

## GENERALVERSAMMLUNG

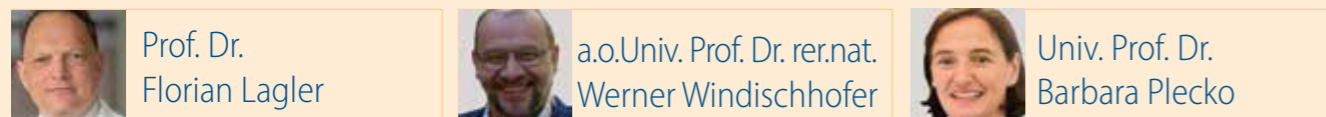
### VORSTAND



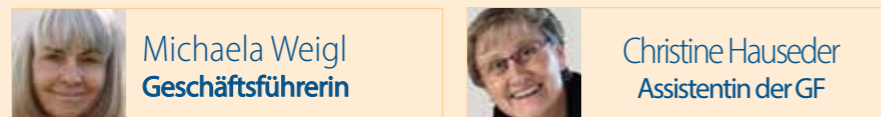
### RECHNUNGSPRÜFER



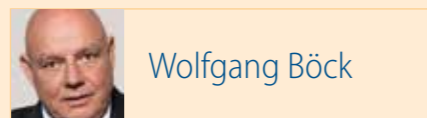
### MEDIZINISCHER BEIRAT



### MPS-BERATUNGSSTELLE



### MPS-BOTSCHAFTER



## ZIELE

### Unterstützung von Betroffenen

Wir informieren, beraten und begleiten MPS-Familien, stellen Kontakt mit Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen 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 für MPS-Kinder.

### Öffentlichkeitsarbeit

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

# INHALT

## VEREINSINTERNES

- 4 Vorwort
- 6 Todesanzeigen
- 12 Neuer Vorstand
- 14 Gratulationen
- 15 Tätigkeitsbericht
- 16 CHAMPS
- 18 17. Internationales MPS-Symposium
- 20 Meetings Internationales MPS-Netzwerk
- 22 Awareness (Gemma MPS, Messen, Filmdreh...)
- 30 Leitfaden für MukoPolySaccharidosen in 4. Auflage
- 32 Vergissmeinnicht

## MEDIZIN UND FORSCHUNG

- 34 WORLD 2023
- 36 Vorträge MPS-Kurzkonferenz Graz
- 42 Individuelle Heilversuche
- 47 Differentialdiagnostische Untersuchungen
- 50 Simulationstraining
- 54 Pflegekonzept Unsicherheit

## LEBEN MIT MPS

- 56 Rehasentrum Münster
- 57 Gedanken einer Physiotherapeutin
- 58 Ein Tag in meinem Leben (Dima, MPS III)
- 60 Cryokammer bei -130°C
- 63 Parahockey (Lukas, ML III)
- 64 Dankbar für Valentin
- 65 Wenn das Leben immer schwieriger wird
- 67 Masterstudium, Teilzeitarbeit und MPS (Bálint, MPS II)

## MPS-VERANSTALTUNGEN

- 68 Erlebniswochenende in Wieselburg
- 70 Mütter(aus)zeit
- 72 Erlebnistage in Graz
- 74 Inclusion Run und VCM
- 80 Erlebniswochenende in Windischgarsten
- 82 Therapiewoche
- 96 Mirno More MPS-Projekt
- 102 Väter(aktiv)zeit
- 104 Erwachsenentreffen

## PRO RARE AUSTRIA

- 109 Tag der Seltenen Erkrankungen
- 110 Booster NAP.se und Transition
- 112 #LightUpForRare
- 114 Vernetzungstreffen
- 116 13. Kongress für Seltene Erkrankungen

## MPS AUSTRIA SAGT DANKE

- 118 Benefizveranstaltungen, Spenden

## IMPRESSUM

### Herausgeber:

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen  
und ähnliche Erkrankungen

Erscheinungsweise: jährlich

Auflage: 3.000 Stück

Fotos, wenn nicht anders gekennzeichnet:

© MPS | ©Johannes Weigl | ©Martin Weigl

Für den Inhalt der Artikel zeichnen die  
jeweiligen Verfasser verantwortlich

**Ausgabe 2023/2024**



# VORWORT

## LIEBE FAMILIEN! LIEBE FREUNDE, SPENDER UND UNTERSTÜTZER!



zuwachsen, sodass der Verein seine Mission und seine Ziele auch in Zukunft erfolgreich verfolgen kann. Deshalb habe ich im Sommer beschlossen, den Vorsitz abzugeben – in die Hände meiner Tochter Anna.

Anna bringt das nötige Herzblut mit und teilt meine Leidenschaft und Hingabe für diese Arbeit. Sie ist bereit, diese wichtige Position und die damit verbundene Verantwortung zu übernehmen. Anna ist gesund, aber als große Schwester lebt sie schon fast ihr ganzes Leben mit MPS. Sie ist in diese Welt hineingewachsen, eine Welt, die von den Herausforderungen und Schwierigkeiten geprägt ist, die diese Krankheit mit sich bringt. Es ist auch für Geschwister nicht einfach, mit MPS zu leben. Die Krankheit stellt uns alle immer wieder vor neue Herausforderungen. Anna hat gelernt, mit den emotionalen Belastungen umzugehen, ist stark geblieben und hat mich liebevoll unterstützt. Sie steht mir seit Jahren zur Seite, wenn es um den Verkauf unserer Weihnachtskarten geht, um die Kinderbetreuung bei unseren Veranstaltungen oder um die Familienberatung. Sie kümmert sich um unsere Social-Media-Präsenz und leitet federführend das MPS-Mirno More-Projekt. Sie ist ein Engel und voller Liebe.

Mit Anna an der Spitze bin ich zuversichtlich, dass der Verein in guten Händen ist. Ich bin überzeugt, dass sie die Aufgabe hervorragend meistern wird, möchte ihr aber keinesfalls zumuten, unter solchen Umständen zu arbeiten wie ich es getan habe. Natürlich haben wir auch ehrenamtliche Helfer, für die wir unendlich dankbar sind. Aber diese Hilfe ist punktuell, z.B. für die Therapiewoche (Dream-Team!), für diverse Messeaktivitäten oder gerade aktuell zum Korrekturlesen dieser MPS-Falterausgabe. Der Alltag sieht anders aus. Da ruft niemand an und fragt, ob Hilfe gebraucht wird... was ich auch verstehe, denn die Prioritäten, Interessen, Möglichkeiten, Ressourcen und Belastungen sind unterschiedlich. Manchmal weiß ich selbst nicht, wie ich den Alltag in dieser Form all die Jahre durchhalten konnte – nur mit einer Teilzeitassistentin und meiner wundervollen Familie als Stütze. Deswegen: Anna braucht tatkräftige Unterstützung, um den Verein am Laufen zu halten, ohne sich selbst auszubeuten. Ich möchte sie nicht überfordern. Ich möchte, dass sie ihr eigenes Leben führen, ihre eigenen Träume verfolgen kann und Zeit hat zu schlafen.

Aber ich weiß auch, dass sie eine wichtige Rolle in unserem Verein spielt, selbst wenn sie „nur“ den Vorsitz und nicht auch die Arbeit als Geschäftsführerin übernimmt.

Als ich im Herbst 1996 von der Diagnose meiner Tochter Maria mit MukoPolySaccharidose Typ IVA erfuhr, war ich kurzzeitig wie gelähmt. MPS sind seltene genetische Stoffwechselerkrankungen, die progressiv und terminal verlaufen. Es gibt bis heute keine Heilung, damals gab es nicht einmal Ansätze von Therapien. Es war überwältigend. Doch ich wollte nicht einfach nur untätig bleiben. Stattdessen beschloss ich, alles in meiner Macht Stehende zu tun, um die Forschung voranzutreiben, über MPS aufzuklären und den Betroffenen sowie ihren Familien zu helfen. Niemand soll mit so einer Diagnose allein gelassen werden.

Nun, 27 Jahre später, kann ich sagen, dass meine Arbeit nicht umsonst war, dass das Schicksal mich auf meine Berufung gestoßen hat. Ich habe viel gearbeitet, vielleicht sogar zu viel. Aber immer mit Freude, selbst wenn ich mich manchmal allein gelassen fühlte. Gott hat mir genügend Kraft und vor allem Liebe für die MPS-Familie geschenkt, um dranzubleiben und meine Ideen für sie zu verwirklichen. Ich bin dankbar für all die Erfahrungen, die ich sammeln durfte. Ich habe inspirierende Menschen kennengelernt und ihre Geschichten haben mich berührt. Es war eine wundervolle Reise, aber nun möchte ich mich langsam zurückziehen. Ich will nicht eines Tages plötzlich verschwinden, sondern alles ordentlich übergeben und sicherstellen, dass die neue Generation genügend Zeit hat, um in die Aufgabe hinein-

Auch das ist ein sehr hoher zeitlicher Aufwand. Deshalb ist es so wichtig, dass wir ihr alle die Unterstützung geben, die sie braucht, um den Verein am Laufen zu halten, ohne sich selbst zu verlieren!

Ich werde jedenfalls an ihrer Seite stehen und sie unterstützen, so gut ich kann. Die Geschäftsführung bleibt ja vorerst in meinen Händen. Gerne bin ich bereit, die neue Generation während der nächsten vier Jahre noch zu unterstützen, ihr mein Wissen und meine Erfahrung weiterzugeben. Das ist mir wichtig, denn dieser Verein, diese Arbeit, und vor allem die Menschen, für die ich sie mache, sie sind ein Teil von mir geworden. Wir müssen dennoch möglichst bald auch jemand finden und einarbeiten, an den ich später den Hut der Geschäftsführung abgeben kann. Rechtzeitig, denn es gibt noch viel zu tun! Noch so viel Aufklärungsarbeit ist zu leisten, auch neue Patienten brauchen unsere Unterstützung und eine starke Stimme, die für ihre Rechte kämpft...

Nun freue ich mich aber darauf, zu sehen und zu erleben, wie der Verein unter Annas Führung weiter wächst und gedeiht! Es ist jetzt also ein Moment der Dankbarkeit. Dankbarkeit für Anna, die diese Aufgabe übernimmt und weiterführt. Dankbarkeit für all die Menschen, die den Weg mit uns gemeinsam gehen. Und es ist ein Moment der Hoffnung. Hoffnung auf einen motivierten Vorstand, der MPS-Austria weiter in die Zukunft führen wird. Hoffnung auf

neue Therapien, auf Heilung und auf ein besseres Leben für all die Kinder und Familien, die von MPS betroffen sind. Es ist ein Moment des Abschieds, aber auch ein Moment des Neuanfangs. Ein Moment, der von Emotionen durchzogen ist, vor allem aber von Zuversicht. Auch wenn ich mich langsam verabschiede, werde ich immer ein Teil von MPS-Austria bleiben. Denn diese Arbeit, diese Menschen, sie haben mein Leben verändert. Und dafür bin ich unendlich dankbar.

Ganz kurz möchte ich noch meine Begeisterung über den neuen MPS-Falter mit euch teilen. Er bringt uns Blitzlichter durch das vergangene Jahr und ermöglicht uns, Erlebnisse miteinander zu teilen und verbunden zu sein. Ein herzliches Dankeschön für all die Beiträge, die ihn bunt und interessant machen – und zu einem Spiegel unserer Arbeit, die zeigt, dass wir gemeinsam Großes erreichen können. Jeder von euch, ob als Familie, Freund:in, Spender:in oder Unterstützer:in, hat seinen Teil dazu beigetragen.

Wie immer beende ich mein Vorwort mit der Jahreslosung für das nächste Jahr, die diesmal besser nicht sein könnte. Sie ist das, was ich lebe, was ich meinen Kindern, dem neuen Vorstand und jedem, der das liest, weitergeben will:

**Alles, was ihr tut, geschehe in Liebe.**  
(1. Korinther 16, 14).

Michaela Weigl

## CHRISTINE - 20 JAHRE IN DER MPS-BERATUNGSSTELLE

Wenn man das hört, denkt man sich das ist eine lange Zeit! Ist es auch, aber für mich war diese Zeit vollgepackt mit vielen prägenden und bewegenden Begegnungen und einer großen Dankbarkeit!

Ich durfte schon bei meiner ersten MPS-Konferenz 2003 das Gefühl erleben in die große MPS-Familie aufgenommen zu werden und dazuzugehören. Alle waren so herzlich und auch glücklich, dass Michaela die viele Arbeit im Büro nicht mehr allein leisten muss. Michaela führt diesen Verein schon Jahrzehnte mit viel „Herzblut“, unbeschreiblicher Ausdauer, Kraft und Freude. Oft kämpft sie im Alleingang wie eine Löwin für die Anliegen unsere MPS-Familien!

Die vielen persönlichen Schicksale waren für mich gleichzeitig Motivation und Antrieb, mich mit meiner Familie über meine Anstellung hinaus privat zu engagieren. Seit 2004 haben wir z.B. einen eigenen Stand beim Adventmarkt in St. Georgen bei Grieskirchen. Wir bieten selbstgemachte Waren (Weihnachtsgestecke, Marmeladen, usw.)

an, die Einnahmen spenden wir an MPS-Austria. Ich bin dankbar, dass ich diese große MPS-Familie begleiten darf, wenn wir miteinander lachen oder auch weinen. Hier hat alles Platz und davon ist unser MITEINANDER auch geprägt! Danke, für eure Freundschaft. Danke, dass ich mit euch MPS leben darf!

Ein DANKE auch an Michaela und ihre Familie! Da unser Büro in ihrem Privathaus ist, wurde ich von Anfang an auch in ihrer Familie aufgenommen. Danke, dass du mir die Gelegenheit gegeben hast, mit meiner Arbeit auch Gutes zu bewirken. Für mich ist meine Tätigkeit für MPS nicht nur Arbeit, sondern auch ein großes Bedürfnis – denn ich möchte all jene unterstützen, die das Schicksal zu unserer großen MPS-Familie geführt hat und dazu beitragen, den schweren Alltag mit MPS lebenswerter zu machen!



Christine Hauseder

# CHRISTIAN - UNSER HELD



Christian Berger  
29.06.2023



*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

*Unvergessen!*

**Auch wenn wir wissen, dass der Weg für dich immer schwerer und steiniger geworden ist – es fällt uns nicht leicht loszulassen.**

Am 23.4.1999 war die Freude groß – Christian erblickte das Licht der Welt. Uns fielen als erstes seine riesengroßen, schönen Augen auf.

Das erste Jahr verlief auch sehr gut, wir waren als kleine Familie glücklich. Christian entwickelte sich recht gut.

Mit knapp einem Jahr fiel uns aber immer mehr auf, dass er den Rücken beim Sitzen nicht aufrichtete, sondern einen Buckel machte. Als ich dies mit dem Kinderarzt besprach, schickte er uns sofort ins Krankenhaus Schwarzach. Dort nahm dann alles seinen Lauf.

Wir mussten einige Tage für Untersuchungen bleiben. Rasch wurde der Verdacht geäußert, dass die Ursache für die Auffälligkeiten eine Stoffwechselerkrankung sein könnte. Damals wussten wir noch gar nicht was das bedeutet und wonach da jetzt gesucht wird. Es wurde uns gesagt, wir sollten uns aber nicht allzu große Sorgen machen, Christian sei gut entwickelt. Andeutungen auf MPS in den verschiedenen Formen wurden aber schon gemacht. Es dauerte dann einige Wochen, bis der genaue Typ bestimmt war – MPS I, Hurler. Es war ein Schock für uns – eigentlich eine der schwersten Formen hieß es. Ungünstige Prognose - Kleinwüchsigkeit, Rückentwicklung, zur damaligen Zeit wurde gesagt, dass die Kinder oft nur fünf, aber kaum älter als elf Jahre werden würden. Uns zog es den Boden unter den Füßen weg. Das mussten wir erst verdauen.

Vom Krankenhaus erhielten wir eine Broschüre und auch die Kontaktdaten einer Selbsthilfegruppe (MPS-Austria). Durch Bekannte bekamen wir Kontakt nach Wien zur Stoffwechselambulanz. Es wurde uns zu einer Stammzellentransplantation geraten – zwei Kinder waren damals im St. Anna auch schon transplantiert worden, erzählte man uns.

Wir waren hin und hergerissen, Transplantation ja oder nein, entschieden uns aber schließlich dafür.

Wir setzten uns dann auch mit der Selbsthilfegruppe in Verbindung und ich kann mich noch gut an das ausführliche Gespräch erinnern – es war unsere erste Begegnung mit Michaela Weigl.

In Wien wurden die nötigen Untersuchungen gemacht. Anfang Jänner erhielten wir dann die Nachricht – ein Spender war gefunden und noch gleich im Jänner fuhrten wir nach Wien. Mitte Februar bekam Christian die Stammzellentransplantation.

Wir mussten wegen der vielen Kontrollen nach der Transplantation im St. Anna Kinderspital in Wien bleiben, aber wir freuten uns so sehr, dass alles gut lief und Christian die Stammzellenspende gut annahm.

Nach einiger Zeit stellte sich aber leider heraus, dass Christians Spenderstammzellen sich wieder mit seinen eigenen mischten. Es sollten nach der Transplantation 100 % Spenderzellen in seinem Körper sein. Das war aber nicht mehr der Fall.

Es waren dann regelmäßige Kontrollen in Wien notwendig und noch einige Zeit war wegen dem geschwächten Immunsystem Vorsicht geboten. Nach einigen Jahren wurde aber wieder alles zur Normalität.

Christian genoss den Kindergarten, das Spielen mit anderen Kindern, lernte Skifahren, auch kleine Wanderungen waren schön für ihn. Die Hauptsache war, dass er mitten im Geschehen sein konnte.

Sein herzliches Lachen, wenn sich wieder mal der ganze Bua vor Lachen schüttelte, das war ansteckend.

Zu den Geburtstagsparties konnten nie genug Kinder eingeladen werden, je mehr, umso besser, dann fühlte sich Christian richtig wohl in der Runde. Auch in der Schule war es für ihn das Schönste, überall dabei sein zu können. Das funktionierte dank der Integrationsklassen auch sehr gut.

Christian genoss es, bei Schulausflügen mitzumachen, eine Woche in Graz oder Wien - er fuhr mit einem großen Grinsen im Gesicht mit. Dank der Betreuerinnen in den Integrationsklassen und den großartigen Lehrer:innen wurde ihm auch alles ermöglicht, wofür wir sehr dankbar sind.

Seine Mitschüler erzählten, dass er manchmal seine Späßchen gemacht hat. Da waren auf einmal wieder Schultaschen versteckt – das war durchaus Christians Werk. Auch Zuhause machte er sowas ganz gern. Er konnte sich so richtig „zerkugeln“ vor Lachen, wenn wir wieder mal nach etwas suchen mussten.

Gegen Ende der Schulzeit holte uns die Krankheit dann wieder ein. Unser Sohn wurde immer müder und hatte mit der Atmung immer mehr Probleme. Nachts wachte er oft schweißgebadet auf.



**CHRISTIAN**  
du fehlst – dein Lachen,  
deine Fröhlichkeit...  
- aber im Herzen bist  
du immer bei uns!

Das Gehen wurde zum Problem und auch mit dem Lauf-  
rad wollte er nicht mehr so richtig fahren.  
Von Wien erhielten wir die Kontaktdaten von OA Micha-  
ela Brunner-Krainz in Graz, mit der wir uns daraufhin in  
Verbindung setzten. Christian hatte eine Reihe von Un-  
tersuchungen – es wurde auch die Enzymsersatztherapie  
für Christian geplant.

In jenem Jahr fuhren wir auch zum 30jährigen Jubiläum  
von MPS-Austria und für einige Tage zur Therapiewoche  
nach Maria Alm. Wir genossen es sehr, Therapieangebo-  
te zu bekommen und auch einen Austausch mit ande-  
ren zu haben. Ende August wurde die Enzymsersatzthe-  
rapie gestartet.

Es ging Christian bald wieder besser, er wurde aktiver,  
fuhr wieder gerne mit seinem Laufrad. Durch die En-  
zymsersatztherapie waren die Atemwege  
nicht mehr verschleimt, er bekam  
wieder besser Luft. Nachdem er  
davon gut profitierte, mache-  
te es uns auch gar nicht so  
viel aus, Woche für Woche  
nach Graz zu fahren – eine  
Strecke sind ja schließlich  
zwei Stunden Fahrzeit.

Wir verbanden die Graz  
Fahrt mit einem Restau-  
rantbesuch und Chris-  
tian bekam sein beliebtes  
„Schnitzler!“. Zwischendurch  
fuhren wir natürlich auch mit  
einem Krankentransport vom  
Grünen Kreuz, dann ging dies nicht.

Seine geliebte Hippo-Therapie mache-  
te er schon seit längerer Zeit und nach wie vor  
sehr gerne, er saß jedes Mal ganz stolz am Pferd, das war  
eben sein Sport.

Auffallend war nur manchmal seine Änderung im Ver-  
halten – er wachte nachts auf und konnte oft nicht mehr  
einschlafen, wenn das eskalierte, brauchte er etwas zur  
Beruhigung, ansonsten wurde er sehr nervös, manchmal  
fast schon aggressiv, was gar nicht Christians Art war.

Dann kam Corona – vieles war nicht mehr möglich, das  
war auch für Christian sicher ein Nachteil. Einzig der  
Schlaf wurde wieder etwas besser, er war nicht überford-  
ert.

Aber die Zeit hat gegen uns gearbeitet. Es wurde wieder  
schlechter. Vor zwei Jahren hatte er ein plötzliches Pro-  
blem mit dem Herz, wahrscheinlich durch einen schlei-  
chenden Infekt ausgelöst. Ostern 2021 lag Christian für  
zwölf Tage auf der Intensivstation in Graz. Es war ein

großes Bangen, doch er hat den Infekt sehr knapp über-  
standen. Wir bekamen eine Sauerstoffversorgung für zu-  
hause und Dauermedikation.

Während der Sommermonate hat er sich dann aber rela-  
tiv rasch wieder erholt.

Die Magensonde konnte entfernt werden, es war der  
schönste Tag für uns als Christian wieder mit Freude sein  
Schnitzler genießen konnte.

Wir fuhren sogar einige Tage zur Therapiewoche. Sauer-  
stoff brauchte er nur hin und wieder in der Nacht.

Es tauchten nun immer öfter Infekte auf, dann brauchte  
er zwischendurch mal Sauerstoff.

Auch während der Therapiewoche in Kärnten mussten  
wir schnell ins Krankenhaus. Christian bekam kurzfristig  
einen Katheter – diesmal war das Problem seine Blase,  
die sich nicht entleert hatte.

Aber auch das ging nach einigen Tagen wie-  
der vorbei. In Graz wurde der Katheter  
entfernt und es ging ihm wieder gut.

Wir schauten dann in Zukunft im-  
mer, dass sich auch der Darm ent-  
leeren konnte, damit alles gut  
funktionierte.

Im Winter bekam Christian im-  
mer mehr Infekte und er musste  
jedes Mal mit Sauerstoff versorgt  
werden. Aber nach 2 - 3 Wochen  
hat er sich immer wieder gut erholt.

Wir freuten uns auf das Frühjahr,  
wenn es wärmer werden und die Zeit  
der Infekte endlich vorbei sein würde.



Mit dem Rolli hätten wir gerne wieder einige Ausflüge  
unternommen. Bei einer größeren Geburtstagsfeier ge-  
noss er noch wie immer sein Essen.

Auffällig war nur, dass unser lustiger Sohn sich immer  
mehr veränderte. Er redete kaum noch, war sehr unbe-  
teiligt am Geschehen und das war gar nicht seine Art.  
Hin und wieder sang er die Zeilen eines Kinderliedes  
nach. Er fing auch immer häufiger an eigenartig zu blin-  
zeln. Uns fiel es schwer zu erkennen, ob er irgendwo  
Schmerzen hatte.

Nach einigen Minuten machte er es sich dann wieder  
gemütlich und brabbelte (so wie auch Babys manchmal)  
vor sich hin. Das war für uns ein Zeichen, dass er sich  
doch wohlfühlte.

Ende Juni bekam er plötzlich leicht erhöhte Temperatur -  
dies fiel zufällig bei einer Enzymsersatztherapie auf. Er be-  
nötigte zuhause dann Sauerstoff. Wir holten am Wochen-  
ende einen Arzt zur Kontrolle, es war aber beim Abhören



keine Auffälligkeit zu erkennen und Anfang der Woche besserte sich sein Zustand. Christian blieb einige Tage von der Tageswerkstätte Zuhause. Mein Mann und ich wechselten uns ab, und so war immer jemand bei ihm. Wir hatten auch Unterstützung von der Familienentlastung. Sicherheitshalber fuhr ich am Donnerstag nochmals zum Arzt zur Blutabnahme, wir wollten ja nichts übersehen. Es ging ihm so weit gut, nur zwischendurch fiel manchmal kurz die Sauerstoffsättigung. Es war aber nichts Verdächtiges entdeckt worden. Christian und ich machten es uns am Abend gemütlich. Papa war für zwei Tage als Chauffeur mit dem Ausflugsbus unterwegs.

Nach dem Abendessen brachte ich Christian ins Bett. Den Sauerstoff hatte ich sowieso parat zum Anhängen. Da kam plötzlich dieser heftige Anfall. Ich rief den Notarzt, das Team war auch gleich bei uns. Lange haben sie alles versucht, um Christian zu retten, doch leider vergeblich. Der Kampf war diesmal verloren. Wenn Christian etwas nicht mochte, pflegte er in den letzten Jahren zu sagen: „Mog i neama nit“ – das Krankenbett und Leitungen legen mochte er wirklich nicht - und jetzt durfte er in seinem Bett Zuhause bleiben.

Abschließend müssen wir noch fairerweise sagen, dass vor ca. fünf Jahren beim MRT eine Einengung am Übergang HW festgestellt worden war und wir auch schon einen Termin in Hamburg zur OP gehabt hätten. Fr OA Dr. Brunner-Krainz hatte dazu schon alles organisiert, doch wir haben uns leider nicht getraut die OP machen zu lassen.



Christian konnte damals noch viel reden. Er wusste selbst, was er mochte und was nicht und wir wollten ihn nicht übergehen. Wir hätten ihn mit List ins Krankenhaus zerren müssen. Wir hätten es uns nicht verzeihen können, wäre da etwas schief gegangen oder hätte er ein Tracheostoma bekommen - für ihn wäre das auch schlimm gewesen. Ob wir damals richtig oder falsch entschieden haben ... wir wissen es nicht.

Dankbar sind wir für die 24 Jahre mit Christian.

Wir durften so viel von dir lernen, lieber Christian, du hast nie ein Drama daraus gemacht ob du groß oder klein bist – wahre Größe kommt von innen. Du hast alles mitgemacht und wolltest überall dabei sein, solange es dir noch möglich war. Du bist unser Held!!!

**Heidi und Wolfgang**

## save the date

4.-7. April 2024, Würzburg, Germany

17<sup>th</sup> INTERNATIONAL SYMPOSIUM  
ON MPS AND RELATED DISEASES



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

# WIR STELLEN UNS VOR

## MPS-AUSTRIA HAT EINEN NEUEN VORSTAND

In die MPS-Familie bin ich hineingewachsen, da bei meiner Schwester 1997 MPS IVA, Morbus Morquio diagnostiziert wurde. Plötzlich war nichts mehr, wie es mal war. Und plötzlich hatten wir eine große MPS-Familie, die ich sehr lieb gewonnen habe. Mir liegen die MPS-Patient:innen sehr am Herzen und deshalb habe ich mich entschieden als Vorsitzende meinen Beitrag zu leisten und bin gespannt auf die Herausforderung, die vor uns liegt.

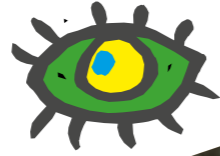
**Anna Messenböck**

Seit meiner ersten Therapiewoche 2014 ist es mir ein Anliegen mich für MPS-Patient:innen und deren Angehörige einzusetzen. Nachdem ich seit zehn Jahren bei diversen Veranstaltungen mitgearbeitet und Spendenaktionen durchgeführt habe, habe ich mich dazu entschieden einen Schritt weiterzugehen und gemeinsam mit meiner Frau Anna den Vorsitz von MPS-Austria zu übernehmen. Ich freue mich auf viele spannende und produktive Jahre.

**Michael Messenböck**

Mein Name ist Maria. Ich arbeite im Logistikzentrum der eww ag, wo ich von meinen Kollegen große Wertschätzung erhalte. Mein Glaube an Jesus Christus gibt mir die Kraft, die ich brauche, um mein Leben zu meistern. Mit 3,5 Jahren habe ich die Diagnose MPS IVA Morbus Morquio erhalten. Mein Leben lang kenne ich auch andere MPS-Patient:innen, Familien und Freunde, und habe ein klares Bild davon, was es heißt mit MPS zu leben. Ich kenne die Schwierigkeiten und bin bereit dazu, nun auch als Vorstandsmitglied anderen bei ihrem Kampf zu helfen, aber auch mich mit ihnen zu freuen, denn MPS, so schrecklich der Name ist, bringt auch schöne und besondere Momente mit sich. Ich freue mich auf die neue Aufgabe! Und danke allen für das Vertrauen in mich.

**Maria Prähofer**



**Bálint**

**Peter**

**Tanja**

**Anna**

**Maria**

**Saskia**

**Michael**

**Stefan**

Ich heiße Saskia Etienne und komme aus Belgien. Ich habe vier Kinder, zwei Mädchen – Luca und Lilla - und zwei Buben mit MPS II – Bálint und Bulcsú. Seit 2004 lebe ich in diesem wunderschönen Land, in der Nähe von Wien. Zurzeit arbeite ich in der Administration der Volkshochschule in meiner Gemeinde. Ich singe leidenschaftlich im Chor (Da Koa), treibe regelmäßig Sport und helfe unheimlich gerne, wo ich kann. Seit einigen Jahren bin ich im MPS-Vorstand als Schriftführerin und freue mich auf die Zusammenarbeit mit dem neuen Vorstand.

**Saskia Etienne**



Mein Name ist Tanja Gatterbauer, ich bin 33 Jahre alt und Mutter eines MPS II Kindes. Mein Sohn Valentin ist 8 Jahre alt. MPS -Austria hat uns damals in der Anfangszeit sehr aufgefangen und uns spüren lassen, dass wir nicht alleine sind. Und genau deswegen bin ich glücklich im Vorstand zu sein und damit Familien zu helfen, denen es genauso geht. Es ist mir sehr wichtig, dass MPS-Austria noch lange für Familien da sein und sie unterstützen kann.

**Tanja Gatterbauer**

Mein Name ist Peter Haselbacher, ich bin 44 Jahre alt und wohne mit meiner Familie in Graz. Mit meiner lieben Frau Claudia bin ich schon 22 Jahre zusammen, davon 11 verheiratet. Wir haben zwei Söhne, Finn (9 Jahre) und Levi (3 Jahre). Ich bin Verfahrenstechniker bei einem international tätigen Anlagenbauer (BDI).

Hobbies kommen derzeit naturgemäß mit zwei Kindern etwas kurz. Ich versuche so viel Zeit wie möglich mit den Kindern zu verbringen, gehe mit Finn auch gern auf den Fußballplatz und spiele gerne Brett- oder Computerspiele. Mitglied bei MPS-Austria sind wir seit 2019, da bei unserem Sohn Finn MPS II festgestellt wurde. Ich freue mich sehr und fühle mich sehr geehrt, dass ich in der

Funktion des Kassiers ein Teil des heuer neu formierten Vorstands sein darf. Uns ist von MPS-Austria vom ersten Tag an so viel Unterstützung, Hilfe und Freundschaft entgegengebracht worden. Mit meiner Tätigkeit im Verein möchte ich etwas davon zurückgeben und Anna und den gesamten Vorstand tatkräftig bei der Arbeit unterstützen.

**Peter Haselbacher**



Mein Name ist Stefan Karner. Ich bin seit über 20 Jahren im öffentlichen Dienst im Büro tätig. In meinem siebten Lebensjahr bekam ich die Diagnose MPS IVA.

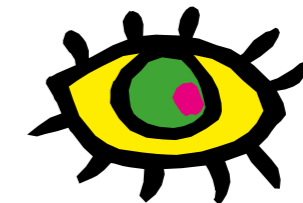
Für mich waren diese furchtbaren Worte eigentlich nichts Schlimmes, es war damals einfach so. Meine Eltern haben immer versucht mir eine unbeschwertere Kindheit zu ermöglichen, dies gelang auch super. Es gab zwar im Verlauf meiner Jugend dann doch den einen oder anderen Rückschlag (OP), aber gemeinsam mit meiner Familie waren diese immer zu meistern. Mittlerweile bin ich verheiratet bereise mit meiner Frau die Welt.

Diesen Sommer wurde ich in den erweiterten Vorstand ohne Stimmrecht gewählt. Ich werde versuchen bestmöglich in diese Rolle hineinzuwachsen und möchte mich bei allen für dieses Vertrauen bedanken.

**Stefan Karner**

Mein Name ist Bálint Velich. Ich bin 21 Jahre alt und bin ab jetzt ein stilles Mitglied des MPS-Vorstandes. Ich und STILL? Ja, man glaubt es kaum, aber es ist möglich. Ich bin selbst von dieser chronischen Erkrankung betroffen, ich habe Mukopolysaccharidose Typ II, und möchte aus diesem Grund all jenen, denen es auch so geht wie mir oder vielleicht noch schlechter, eine helfende und unterstützende Hand reichen. Ich möchte für meine MPS-Familie da sein und diese vertreten.

**Bálint Velich**



# WIR GRATULIEREN



**ANNA & MICHAEL**  
Hochzeit



**ROBIN**  
30. Geburtstag



**MARIA**  
30. Geburtstag



**MICHAELA**  
50. Geburtstag



**HERMI**  
10 Jahre Therapiewoche



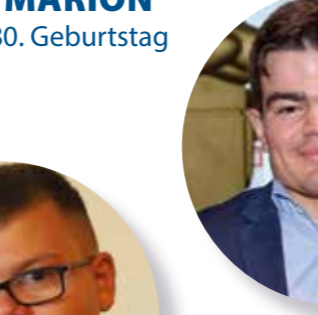
**GOTTFRIED & MICHAEL & MARTIN**  
20 Jahre Vorstandstätigkeit



**PREDRAG**  
1. Heimtherapie



**MARION**  
80. Geburtstag



**BÁLINT**  
Bachelor



**ULLI**  
10 Jahre Vorstandstätigkeit



**WOLFGANG**  
70. Geburtstag



**LUKAS & BULCSÚ**  
Führerschein



**MICHAELA**  
25 Jahre Vorstandsvorsitzende



**CHRISTINE**  
20-jähriges Dienstjubiläum

# TÄTIGKEITSBERICHT

## KURZFASSUNG

### Teilnahmen:

- Vienna Health Talk online
- WORLD 2023 (Orlando)
- Pro Rare Austria Vernetzungstreffen (Wien)
- VCM Inclusion Run
- Benefizveranstaltungen
- Ehrenamtstag inkl. Freiwilligenmesse
- Kursen, Schulungen und Webinaren
- Diplomlehrgang Fundraising Operations & Management
- Kongress für Seltene Erkrankungen
- Generalversammlung Forum für SE
- Marktplatz Lebensnetze
- Veranstaltungen von Vergissmeinnicht.at
- Begräbnissen

### Zoom / Meetings:

- Online Simulationstrainings
- MPS-International Network
- MPS-Vorstandsklausur und Vorstandssitzungen
- Vorstandssitzungen Pro Rare
- Pflegeroundtable / Pflege.gv.at
- Beirat für Seltene Erkrankungen
- Vereinsschulung für Wortstark
- Treffen mit Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen, Pharmafirmen und Serviceclubs

### Organisation / Durchführung:

- Frühlingserlebnistage & Kurzkonferenz (Graz)
- MPS-Mütter(aus)Zeit (Wien)
- Laufteams und Messestand VCM 2023
- Online Challenge "Gemma MPS"
- Sommererlebnistage (Windischgarsten)
- MPS-Therapiewoche mit Simulationstraining
- Generalversammlung MPS-Austria
- Mirno More MPS-Projekt
- MPS-Erwachsenentreffen
- MPS-Väter(aktiv)Zeit
- Christkindltreffen (Wien)
- Hotelsuche für Vereinsveranstaltungen
- Advent/Weihnachtsaktionen
- Aktionen zum Giving Tuesday
- Simulationstraining online
- Vorbereitungen zum MPS-Weltkongress 2024

### Familienbetreuung:

- Telefonische und persönliche Betreuung
- Bearbeitung von Unterstützungsanträgen
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten
- Betreuung bei Krankenhaus- und Kuraufenthalten
- Bemühungen um EET in Heimtherapie
- Unterstützung bei der Durchsetzung von Ansprüchen
- Kooperation mit Krankenhäusern

### Öffentlichkeitsarbeit:

- Tag der SE - Beleuchtungschallenge
- Fortsetzung Kampagne CHAMPS (DACH)
- Fortsetzung Kampagne CHASE THE SIGNS
- Vienna City Marathon, Inclusion Run
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht Wien
- Pressegespräche, Aussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- Präsenz und Kampagnen auf Social Media
- Design digitaler Newsletter

### Publikationen:

- MPS-Falter 2023
- Tätigkeitsbericht 2022
- Neuauflage MPS-Buch
- 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:

- Personalisierte Medizin – Salzburg
- Barrierefunktion des Endothels - Graz

### Sonstiges

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





# CHAMPS

CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

## Awareness-Kampagne CHA-MPS („Clinical High Awareness MPS“)

CHA-MPS ist eine Awareness-Kampagne zur Früherkennung von MPS, ML und Mannosidosen. Wir brauchen diese Kampagne, weil diese Krankheiten selbst unter Mediziner:innen wenig bekannt sind und Diagnosen immer noch sehr spät - oder für bestimmte Therapieoptionen sogar zu spät - gestellt werden. Das zu ändern ist eine der wichtigsten Missionen unserer MPS-Gesellschaften. 2019 von der deutschen MPS-Gesellschaft gegründet, läuft die Kampagne seit 2020 erfolgreich in Deutschland, Österreich und der Schweiz. Sie versorgt Interessierte, Ärzt:innen und Therapeut:innen fortlaufend mit aktuellen und bedeutenden Informationen über diese seltenen Erkrankungen und hilft sie zu erkennen, um sie früher diagnostizieren zu können.

## Aufklären, Aufmerksamkeit erzeugen, Bewusstsein schaffen

Das sind die wesentlichen Aufgaben der Kampagne. 2021 und 2022 wurde die Kampagne zusätzlich in ein modernes Talkformat verpackt und anlässlich des internationalen MPS-Tages im Mai als LIVE-Webinar unter dem Titel „SIGNS – ERKENNE DIE ZEICHEN“ abgehalten. 2021 lag der Themenschwerpunkt auf der reinen Information über die Erkrankungen, um Pädiater:innen die Früherkennung zu ermöglichen. 2022 war der Themenschwerpunkt der direkte therapeutische Nutzen der Früherkennung für die Patient:innen.

Das Ergebnis war ein spannender, unterhaltsamer Mix aus Talk, Questions & Answers, Live Chat, Interviews und Einspielern.

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](http://www.mps-austria.at/erkenne-die-zeichen) oder QR-Code.



## Ergebnisse

- rund 1,7 Mio Menschen erreicht
- rund 1,2 Mio Impressionen gezeigt
- rund 1.700 Abonnent:innen gewonnen

- Social Media Beiträge von rund 540 Personen gelesen
- Darüberhinaus
- ist CHAMPS Mitglied in 22 pädiatrischen Ärzt:innen-Gruppen mit insgesamt rund 92.000 Personen und hat
- CHAMPS auf 22 weiteren Seiten mit einer Gesamtmitgliederzahl von rund 453.000 Menschen eine Post-Berechtigung

## Ziele 2023

CHAMPS soll weiter als Knowledge-Center etabliert werden, in der Kern-Zielgruppe noch mehr Relevanz gewinnen, die Erkrankungen bekannter machen, Krankheitsfälle aufdecken und die MPS-Vereine in Deutschland, Österreich und der Schweiz bei ihrer Arbeit auf diesem Gebiet unterstützen.

2023 wurde die CHAMPS-Webseite erneuert und erscheint nun in frischem Design:



Ab 2023 wurden die CHAMPS-Aktivitäten mit dem internationalen MPS-Kongress ([www.mps2024.com](http://www.mps2024.com)) verknüpft. So kann CHAMPS bei der Bewerbung des Kongresses eine wichtige Rolle spielen, hat CHAMPS doch schon eine relativ große Anzahl an interessierten Ärzt:innen und Therapeut:innen an Follower:innen und durch die Live-Webinare auch eine Menge direkte Kontakte zu diesen Kreisen gewinnen können. Gemeinsam mit den Social Media Plattformen der jeweiligen MPS-Gesellschaften, der gemeinsamen Social Media Seite (mps\_conference auf Instagram) und der Webseite für



die Konferenz, wird das einerseits zu einer höheren öffentlichen und besseren Wahrnehmung in unserer Kernzielgruppe und andererseits zu einer steigenden Zahl an Teilnehmenden am Kongress führen, sodass die Krankheiten bekannter werden und letztendlich mehr und frühere Diagnosen gestellt werden können.



Unser Key-Visual, die emotionalen, sympathischen Augen aus dem Kongresslogo, werden auch unabhängig vom Logo benutzt und stellen somit eine Verbindung zum Kongress her. Deshalb werden wir diese Augen in allen möglichen Medien zeigen und sie jeweils auf die Kongress-Webseite verlinken.

## Sie finden die Kampagne unter folgenden Adressen im Netz:

- Webseite: <https://cha-mps.org/>
- Instagram: [https://www.instagram.com/champs\\_cha/](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>



## CHA-MPS wird gesponsort von:

B:OMARIN®

**Chiesi**  
People and ideas for innovation in healthcare

SANOFI GENZYME

**Takeda**

**ultragenyx**  
pharmaceutical

# 17. INT. MPS-SYMPOSIUM

4. - 7. APRIL 2023

[www.mps2024.com](http://www.mps2024.com)



Unser Weltkongress in Würzburg steht kurz bevor! Wir haben große Pläne, wollen wir doch den Teilnehmenden nach all den Ausfällen und Verschiebungen nun endlich eine unvergessliche Erfahrung bieten.

Erstmals gemeinsam von drei MPS-Gesellschaften (DACH) organisiert, verspricht der Kongress ein herausragendes Ereignis zu werden, für das wir ein breitgefächertes und kurzweiliges Vortragsprogramm zu den unterschiedlichsten Themen aus Klinik, Wissenschaft und Forschung zusammengestellt haben: Parallele Sessions für Ärzt:innen und Wissenschaftler:innen bzw. Familien, kombinierte Sessions, Workshops, Podiumsdiskussionen, zusätzliche Frühstücks- oder Mittagssymposien einzelner Pharmafirmen, dazu ein schönes Rahmenprogramm und selbstverständlich ein abwechslungsreiches Kinderprogramm.

Das detaillierte Programm mit hochkarätigen Vortragenden aus aller Welt ist auf unserer Kongress-Webseite verfügbar.

Es freut uns auch sehr, dass wir mit Ali Malhodji einen ganz besonderen Keynote-Sprecher gewinnen konnten, umso mehr, als unser Kongress Thema „Auf Augenhöhe“ auch für ihn ein ganz zentrales Thema ist.

Als zentraler Ort wird der Kongressstand in einzigartigem Design, das auf dem Auge basiert, im Mittelpunkt des Geschehens stehen und unsere Botschaft effektiv vermitteln. Das Auge, das auch als Key-Visual in unserem Logo verwendet wird, begleitet die gesamte Kommunikation im Rahmen des Kongresses.

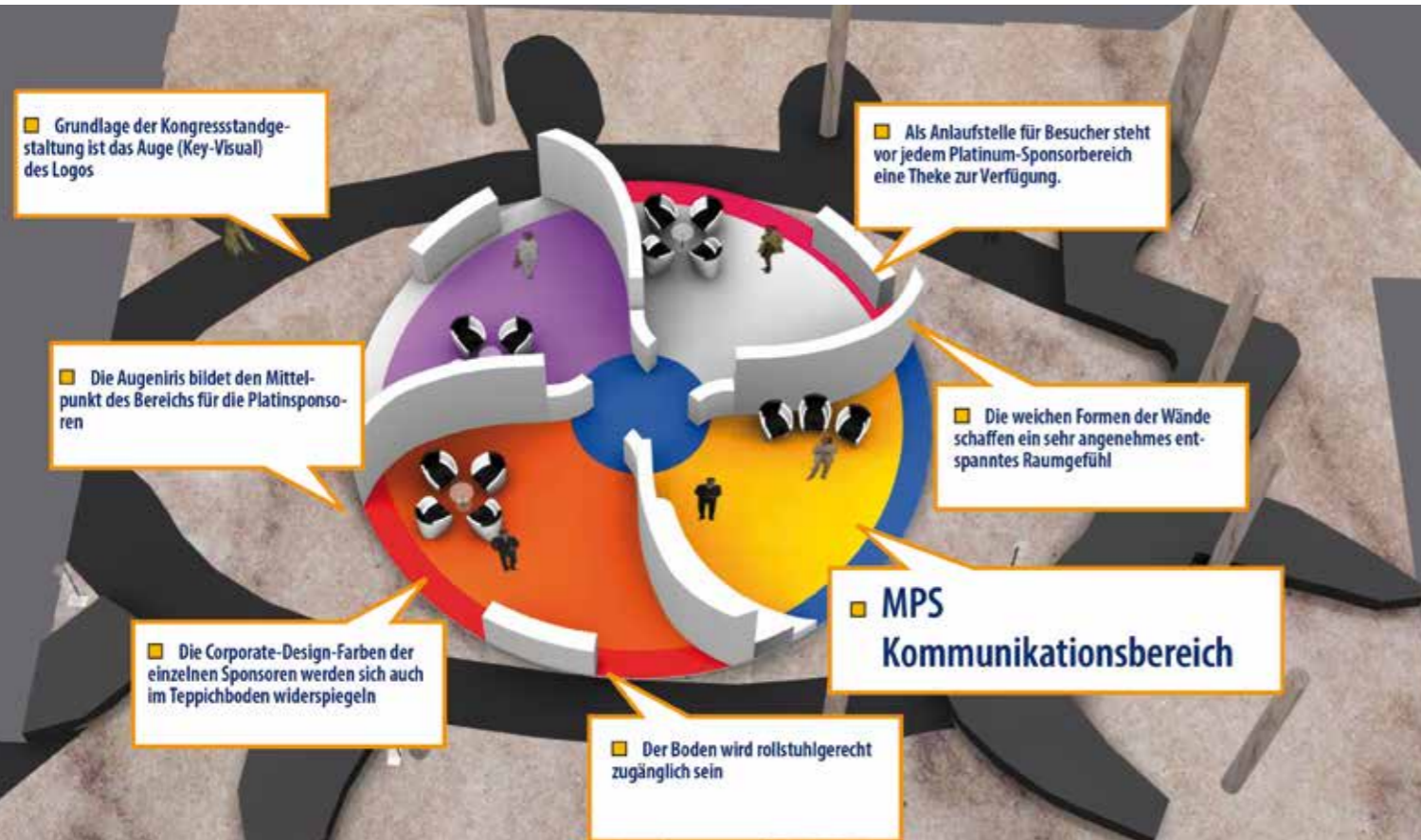
Die Iris des Auges wird als Zentrum den Bereich für die drei Platin-Sponsoren darstellen. Sie wird in vier gleich große Bereiche unterteilt sein, wobei der vierte Bereich als Kommunikationszentrum für die MPS-Gesellschaften vorgesehen ist. Das offene, einladende Design des Kongressstandes wird den Austausch zwischen den Besuchenden und der Industrie in angenehmer Atmosphäre fördern.

**Organisationskommittee:** Carmen Kunkel (D), Michaela Weigl (A) und Alfred Wiesbauer (CH)

**Kinderprogramm:** Anna Messenböck (A)

**Wissenschaftliche Leitung:** Christina Lampe und Nicole Muschol (D), Florian Lagler (A) und Marianne Rohrbach (CH)

**Kongressorganisation:** Face to face event



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



[www.mps2024.com](http://www.mps2024.com)

# MPS-INTERNATIONAL

## IMPSN - INTERNATIONALE NETWORK MEETINGS 2023

In diesem Jahr fanden zwei internationale MPS-Network-Meetings statt - eines im Februar in Orlando anlässlich der WORLD 2023 und eines im August in Washington im Rahmen unserer eigenen Generalversammlung. Ich war persönlich bei beiden Treffen dabei, zusammen mit meinem Mann und Stellvertreter Martin.

### Treffen in Orlando

Im Februar hatte ich die spezielle Aufgabe, den Network-Mitgliedern unsere aufregenden Pläne für das internationale MPS-Symposium vorzustellen, das wir als MPS-DACH geplant haben. Ich führte sie durch die bereits programmierte Kongress-Webseite und beantwortete ihre Fragen. Ein besonderer Spaß war es dabei, dass ich vor meinem Vortrag den Pulli auszog und mich im eigens dafür produzierten „Save the Date - T-Shirt“ präsentierte. Ein großes Hallo, Spaß, etliche Fotos und sofortige Postings auf den Social Media Seiten meiner Kollegen waren die Folge.

Es war ein schönes Treffen, auch wenn nicht viele vor Ort waren. Anwesend waren Vertreter aus Kanada, England, Amerika, Brasilien und ich aus Österreich, während Deutschland und die Türkei online dabei waren. Es war einfach schön, alle wieder zu sehen und sich über die anstehenden Ereignisse und mehr auszutauschen. Wir haben nicht nur über das bevorstehende Symposium im April gesprochen, sondern auch über wichtige Themen wie das Neugeborenscreening, das in den USA einen regelrechten Höhenflug erlebt. Auch der Zugang zu Therapien, die Finanzierung von Projekten und die Bildung von Arbeitsgruppen auf internationaler Ebene waren Gesprächsthemen. Es ist absehbar, dass der Vorstand des IMPSN entlastet werden muss und wir, sofern das Budget es zulässt, eine Geschäftsführung einstellen sollten.

Neben diesem Treffen habe ich unzählige Vorträge gehört. Angesichts des umfangreichen Programms habe ich mich auf diejenigen konzentriert, die sich mit MPS, ML oder Mannoosidose befassten. Ein großes Dankeschön geht an Anna-Maria Wiesinger, die eine Zusammenfassung dieser Vorträge geschrieben hat. Wenn ihr mehr erfahren möchtet, könnt ihr ab Seite 34 alles über die neuen Behandlungsansätze im Rahmen von Studien und eine umfassende Übersicht über alle MPS-Präsentationen auf unserer Webseite nachlesen. Zwischendurch haben wir uns immer wieder mit Ver-

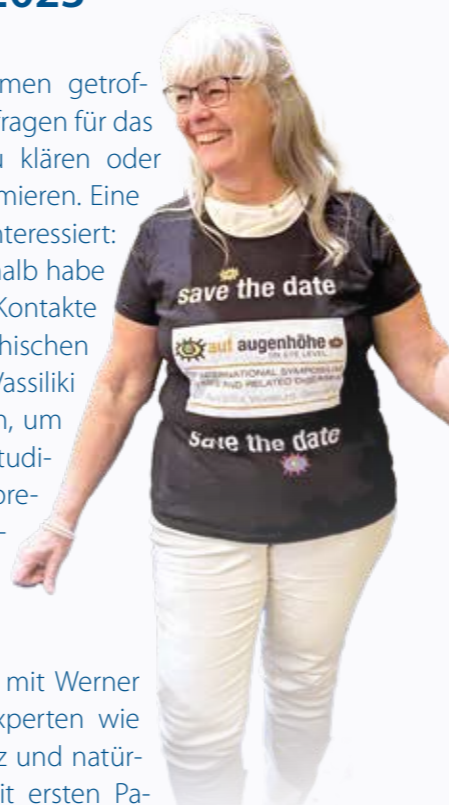
tretern von Pharmaunternehmen getroffen, entweder um Sponsoringfragen für das internationale Symposium zu klären oder um uns über Studien zu informieren. Eine Studie hat mich besonders interessiert: die JCR-Studie für MPS II. Deshalb habe ich versucht, gleich vor Ort Kontakte zwischen JCR und österreichischen Ärzten (Florian Lagler und Vassiliki Konstantopoulou) herzustellen, um über die Möglichkeit eines Studienzentrums in Österreich zu sprechen. Der Empfang bei der Firma Chiesi, die immer noch ein Familienbetrieb ist, war besonders nett.

Aber auch die kurzen Treffen mit Werner Föllner (früher Takeda), MPS-Experten wie Joseph Muenzer, Paul Harmatz und natürlich Ryan Dant, dem weltweit ersten Patienten mit MPS I, der jemals eine Enzymerersatztherapie erhalten hat, waren absolute Highlights für mich. Es ist einfach wunderbar zu hören, wie gut es Ryan geht. Inzwischen ist er erwachsen und sogar verheiratet. Er ist eine wahre Inspiration, genau wie sein Vater, der all dies überhaupt erst initiiert hat (Fotos auf Seite 35).

### Treffen in Washington

Das Treffen im August war ein Erfolg. Die Generalversammlung lockte zahlreiche Teilnehmer an, rund 20 Vertreter waren vor Ort. Dank Zoom konnten einige mehr noch virtuell dabei sein. Toll fand ich, dass wir zwei neue Kollegen/Länder begrüßen konnten: Indien und Pakistan. Diese Länder stehen vor großen Herausforderungen und es wurde dramatisch deutlich, wie viel besser es uns hier in unserer Region geht.

Während des Treffens hatten wir die Möglichkeit zahlreiche Pharmafirmen zu empfangen, die uns über ihre neuesten Entwicklungen und Projekte informierten. Wir wurden mit spannenden Studienergebnissen und erfreulichen Neuigkeiten überschüttet. Zum Beispiel erfuhren wir von der **PARADIGM**-Studie, die eine vielversprechende Zusatztherapie (PPS - Pentosan polysulfate sodium) gegen Schmerzen bei MPS I und MPS VI untersucht. Besonders interessant waren die **JCR**-Studien (MPS II / JCR-



141/ Starlightstudy, Pabinaafusp alfa als Medikament in Japan seit 2021 schon zugelassen; MPS I /JCR171, MPS III A / JCR441, MPS III B /JCR 446 und MPS VII / JCR 443). JCR arbeitet übrigens eng mit Takeda zusammen. Auch **CHIESI** stellte sich und ihre Arbeit, im Speziellen für Mannoosidose und Morbus M. Fabry vor, **ULTRAGENYX** ihre Arbeiten zu MPS VII und MPS IIIA. **DENALI** präsentierte ihre Studie zu MPS II / DNL310 COMPASS Study und MPS IIIA/ DNL126 mit der ETV-Technologie (Enzyme Transport Vehicle). Darüber hinaus wurden auch Gentherapien vorgestellt. **REGENXBIO** berichtete über ihre Ergebnisse bei der Gentherapie für MPS I / RGX-111 und MPS II / RGX-121. Die CAMPSIITE TM Phase III-Studie erhielt besondere Aufmerksamkeit, da sie sich auf Kinder unter fünf Jahren konzentrierte. **ORCHARD** sprach über Gentherapie bei MPS IH und MPS IIIA. **SANOFI** teilte ihr langjähriges Engagement (20 Jahre) für die MPS-Gemeinschaft mit, darunter Entwicklungen wie Plain Language Summaries mit Infografiken in verschiedenen Sprachen, Register sowie Awareness-Aktivitäten. Auch **BIOMARIN** sprach über ihre Anstrengungen zur Verkürzung der Diagnosezeit, Awareness-Aktivitäten und ihre Unterstützungsprogramme in verschiedenen Ländern.

Terri Klein berichtete über ihren Erfolg in Bezug auf das Neugeborenen-Screening in den USA und das Advisory Board für MPS I. Bob Stevens erläuterte das Charitable Access Programm von Takeda, bei dem Patienten in Ländern, in denen bestimmte Medikamente nicht auf dem Markt sind, auf Anfrage ihres Arztes Zugang zu diesen erhalten können (260 Patienten, davon 60 mit MPS II).

Das IMPSN Board präsentierte die Ergebnisse einer Umfrage unter den Mitgliedsländern, bei der die Schwerpunkte Frühdiagnose, Therapiezugang und psychologische Unterstützung als die entscheidendsten Bedürfnisse identifiziert wurden. Außerdem bekamen wir einen Überblick über die von den MPS-Gesellschaften weltweit angebotenen Events. Therapiewochen gibt es wohl nur bei uns und in Deutschland. Nur in 33% der

Länder gibt es überhaupt ein NBS.

Selbstverständlich gaben wir (MPS-DACH) wiederum ein Update zum anstehenden MPS-Weltkongress im April 2024.

Es wurde auch das aktuelle und geplante Budget für 2024 vorgestellt, das es nun tatsächlich erlaubt, eine Geschäftsführung - zumindest in Teilzeit - anzustellen, um effektiver arbeiten zu können.

Darüber hinaus wurden Arbeitskomitees gebildet, darunter eines für die Ausschreibung und Anstellung einer neuen Geschäftsführung und eines für die Planung einer neuen Awareness-Kampagne zum internationalen MPS-Tag. Wir möchten eine eigenständige Kampagne entwickeln, die unser Anliegen noch stärker zum Ausdruck bringt und ohne Pharmabeteiligung auskommt. Das Thema der Kampagne wird sein „It's all about time“.

Wir hatten das Glück, dass Terri Klein ein Büro in der Nähe des Hotels hatte und uns einen kostenlosen Tagungsraum zur Verfügung stellen konnte. Dadurch hatten wir die Gelegenheit, morgens und abends einen Spaziergang zu machen und ein wenig von der schönen Stadt zu sehen. Besonders beeindruckend war der Empfang von REGENXBIO mit Blick auf das Weiße Haus - ein wahrlich inspirierender Arbeitsplatz. Erst nach dem Treffen hatten wir die Gelegenheit, gemeinsam mit Georg Schetter (MPS Deutschland) auch das Zentrum von Washington ein bisschen zu erkunden.



# ONLINE CHALLENGE

## GEMMA MPS. DEINE SCHRITTE. DEINE SPENDE.



**Unsere Awareness-Aktion rund um den internationalen MPS-Tag am 15. Mai sollte dieses Mal eine Online Challenge auf Facebook sein. Wir riefen dazu auf, sich im Mai insgesamt 6815 Minuten zu bewegen - allein, als Familie, als Gruppe, gehend, laufend, im Rolli oder Kinderwagen - alles war erlaubt.**

Die Planung dafür begann schon im zeitigen Frühjahr, schließlich war das unser erstes Mal und schon alleine deshalb eine große Herausforderung. So groß, dass wir uns auch professionelle Hilfe bei der Pro NPO holten und dort von Anke Harnisch wunderbar betreut wurden. Eine der Ermöglicher:innen war auch Sabine Schmölder von Takeda Pharmaceuticals, die uns Teilnehmer:innen einer Takeda-Veranstaltung zum Thema Projektmanagement, einen spezifischen Grant zu diesem Thema in Aussicht stellte. Ich reichte also dieses Projekt ein, wir erhielten die Unterstützung und schon war ein Teil der Agenturkosten von unseren Schultern.

Harald Kejr, unser lieber Freund in Deutschland, half mir kräftig bei der Erstellung passender Sujets. Das außergewöhnlich einfache und dennoch alles ausdrückende Gemma MPS-Logo in der Klammer faszinierte mich von Anfang an, genauso wie die Fußabdrücke in der Pfütze. Von Harald kommen immer geniale Ideen! (Siehe dazu auch das Kongresslogo, die niedlichen Augen, der Kongressstand, die komplette CHAMPS-Kampagne...). Damit war also schon ein toller Anfang gemacht und wir konnten die private Gruppe auf Facebook eröffnen. Mit Anke folgten dann die Erarbeitung des gesamten Workflows, die Gestaltung der einzelnen Postings, des Starterpackages, der Spendenseite, der Bestellformulare und die Aufgabenverteilung... aber halt: Zur Bewerbung brauchten wir natürlich noch etwas ganz Wichtiges: Ein Promotionvideo!

Nun kam unser Johannes ins Spiel, mit Ideen, Aufnahmen und professionellem Schnitt mehrerer Varianten.



Wir hatten Glück, denn für Ende März hatten wir eine Veranstaltung für unsere Familien geplant. Es war also relativ leicht, Patient:innen zu finden, die bei den Werbeaufnahmen mitmachten (siehe dazu auch Seite 28). Doch damit war es bei Weitem nicht getan. Wir brauchten natürlich auch die Darsteller:innen für die Challenge selbst und besondere Persönlichkeiten, die als Zugpferde dienen könnten. Natürlich war Wolfgang Böck, unser MPS-Botschafter, gern bereit mitzumachen. Johannes filmte seinen Aufruf zum Mitmachen in seinem wunderschönen Garten in Wien. Die zweite Persönlichkeit, die wir mit Hilfe von Johannes gewinnen konnte, war Ali Mahlodji, der besonders das jüngere Publikum ansprechen sollte. Auch für diese Aufnahme fuhr Johannes nochmal nach Wien, gefilmt wurde auf einem Basketballplatz. Für die einzelnen Zielgruppen machten wir uns, wie schon so oft, als Familie bereit: Michael als Läufer, Johannes als Wanderer, Maria als Patientin auf dem Laufrad, Anna mit Matilda für die Kinderwagengruppe und ich mit unserer Hündin Susi für die Hundegruppe. Damit waren die wesentlichen Gruppen abgedeckt und Johannes schnitt hervorragende Werbevideos, die jeweils von Wolfgang Böck oder Ali Malodhji bestens eingeleitet wurden.

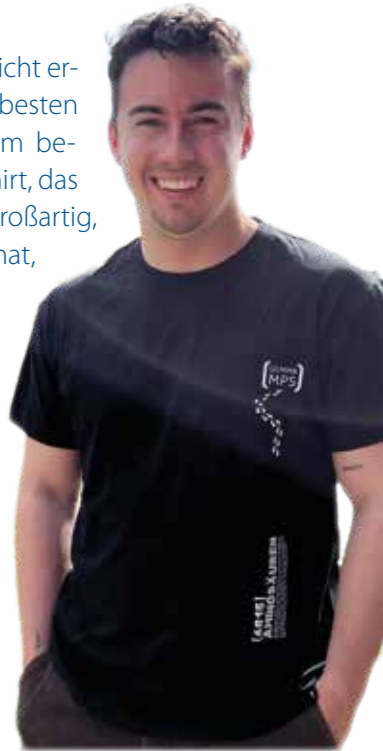
Als nächstes machten wir uns daran, ein Starter:innenpaket zusammenzustellen, das alle Teilnehmenden bestellen konnten. Ich übertreibe kein bisschen, wenn ich sage, dass wir ein ausgesprochen schönes Paket anbieten konnten. Inhalt, Verpackung und Versand kosteten uns tatsächlich knapp 20 Euro, wir beschlossen, es für 30 Euro anzubieten, um auch einen kleinen Spendenanteil einzurechnen. Verpackung, Versand - aber hallo! Wer sollte das denn alles machen? Christine und ich sind sowieso schon mehr als ausgelastet im Büro... Ich fragte also Kevin Lambert, der auch die T-Shirts produzieren sollte. Er war dabei, zum Sonderpreis. Super!

Das T-Shirt habe ich noch gar nicht erwähnt! Das zeige ich hier am besten gleich angezogen von unserem begabten Designer. Das erste T-Shirt, das ich nicht selbst designt habe. Großartig, wenn man so begabte Kinder hat, nicht wahr?

Nun war also alles professionell vorbereitet und wir warteten auf den großen Tag, an dem wir alles freischalten und die Challenge offiziell eröffnen wollten. Leider gab es Startschwierigkeiten. Die Programmierung der Datenbank funktionierte nicht auf Anhieb, es mussten auch auf der Webseite noch Dinge eingerichtet werden, von denen ich nichts verstand. Und zu allem Überfluss schränkte Facebook unser Werbebudget rigoros ein, weil wir so neu waren. So blieb mir nichts anderes übrig, als mich erstmal zu ärgern, aber weil das ja nichts hilft, dann doch gelassen dem Start entgegenzusehen.

Am 1. Mai begann ich pünktlich meine persönliche Gemma Challenge im wunderschönen Schlosspark von Schönbrunn und postete mein Motivationsvideo für weitere Teilnehmer:innen - genau wie Anna, die mit ihrer Familie auch schon für Gemma unterwegs war. Kurzgefasst, es war eine tolle Challenge, wir bewegten uns (so vermute ich) allesamt viel mehr, als wir es ohne Challenge getan hätten, schon das war ein Erfolg. Aber es kommt noch besser: Etliche unserer Teilnehmer:innen erstellten eigene Spendenseiten mit unterschiedlichen Spendenzielen auf unserer Webseite und ließen sich für ihre absolvierten Minuten von Freunden und Bekannten sponsern. Wie man eine Spendenseite erstellt, erklärte Anna übrigens vorab in einem eigenen Video - auch das mussten wir vorab produzieren - man glaubt ja kaum, was für so eine Challenge alles notwendig ist!

Das erklärte Spendenziel für die Challenge waren 6.815 Euro. Wir versuchten das als Gruppe zu erreichen. Und es klappte! Sogar so gut, dass wir über unsere Ziel hinausschossen: Alleine über die Spendenseiten waren es 7.503 Euro, dazu noch die Erlöse aus dem Starterpaket und einige großzügige Spenden, die direkt auf unserem Konto landeten! Nicht ganz ohne Stolz kann ich deshalb sagen, dass wir



**GEMMA MPS! Deine Schritte. Deine Spende.**

Im Mai unterwegs sein und 6815 Minuten Gutes tun!

Wir freuen uns riesig, dass du uns helfen willst, schwer kranken MPS-Kindern zu helfen. Dein Einsatz motiviert unglaublich!

Mit jedem Schritt und jedem Euro gibst du einem Kind die Chance auf eine wertvolle Therapie! Und während du beim Laufen schwitzt und alles gibst, oder du beim Wandern und Spazieren gehen den Frühling genießt, können dich Familie, Bekannte und Freund:innen mit einer Spende unterstützen!

Auf dieser Seite kannst du selbst spenden oder mit wenigen Klicks eine Spendenseite für deine Unterstützer:innen anlegen.

JEDE SPENDE AN MPS-AUSTRIA IST STEUERLICH ABSETZBAR!

Jetzt spenden

7.503€  
110%

Eigene Spendenseite anlegen >

**GEMMA MPS** 6815 Minuten für MPS-kranken Kinder!

Zeichne deinen täglichen Fortschritt auf, indem du jeden Tag festhältst, wie viele Minuten du zu Fuß unterwegs warst!

1. Los geht's!	2.	3. Hello Maria! Spendenrechnen und ermitteln, wie viele Minuten du unterwegs warst!	4.	5.	6.	7.
8. 1 Stunde geschafft, weiter geht's!	9. 1 Tag geschafft, tolle Energie! Familie geht weiter spazieren!	10.	11.	12.	13.	14.
15. Mit dem Regen ist Freitag wieder am Spazieren!	16.	17.	18.	19.	20. Heute ein Regen, aber ich will Lila, du bist ein Gewinner!	21.
22.	23.	24.	25. Fast geschafft!	26.	27.	28.
29.	30.	31. Schmeiß! Heute klappt! 6815 Minuten sind geschafft! Ich habe tolle und tolle Spenden!	<p><b>Ich war unglaubliche _____ Minuten unterwegs!</b></p> <p><b>Ich habe fantastische _____ Euro für MPS gesammelt!</b></p> <p>Spenden an MPS Austria sind steuerlich absetzbar! mps-austria.at</p> <p>WOW!! DU BIST UNGLAUBLICH!</p> <p>Danke für deinen Einsatz!</p>			

- obwohl sich so eine Challenge beim ersten Mal eigentlich niemals rechnen kann und als Investition gesehen werden muss - keinerlei Verlust gemacht haben und auf diesem Erfolg nächstes Jahr aufbauen können.

Darüber freuen wir uns riesig, denn aufgrund unserer Startschwierigkeiten waren wir heuer nur eine relativ kleine Gruppe von rund 140 Mitgliedern, von denen nicht einmal die Hälfte wirklich aktiv waren. Diese Zahl wollen wir 2024 zumindest verdoppeln. Natürlich müssen wir uns noch eine ordentliche Lernkurve gestatten, aber beim nächsten Mal werden wir aus den Fehlern gelernt haben...

Den top motivierten Teilnehmer:innen ist es durch ihren Einsatz gelungen, weit über 100 Therapieeinheiten für MPS-Kinder zu finanzieren - ein herzliches DANKE dafür! Es herrschte tolle Stimmung in der Gruppe, Austausch, Spaß und gegenseitige Motivation. Schön, dass so etwas auch online möglich ist!

Nun, wir hoffen sehr, dass sie alle bei unserer nächsten Challenge wieder dabei sein werden und wir gemein-

sam noch viele weitere Menschen begeistern können, die wie Ali Mahlodji sagen „Gemma MPS. Gemma helfen.“

Für alle, die es noch interessiert, warum wir die Challenge auf genau 6815 Minuten ausgelegt haben: MukoPolySaccharidosen entstehen durch genetisch bedingte Enzymdefekte. Sie treten in 12 Formen auf – damit sind es 12 Enzyme, die fehlerhaft sein können. Die kleinsten Bausteine von Enzymen sind die Aminosäuren: Bei MPS sind es genau 6815 Aminosäuren, die über das Leben entscheiden.

Michaela Weigl

**GEMMA MPS**

Unglaubliche 96.390 Minuten im Monat Mai!



**GEMMA MPS** Gemeinsam für kranke MPS-Kinder

Internationaler MPS-Tag

**GEMMA MPS** Woche 2

**GEMMA MPS**

143 Teilnehmer für GEMMA MPS! Danke!

**GEMMA MPS**

Teilnehmerin mit der höchsten Minutenanzahl: Conny

**GEMMA MPS**

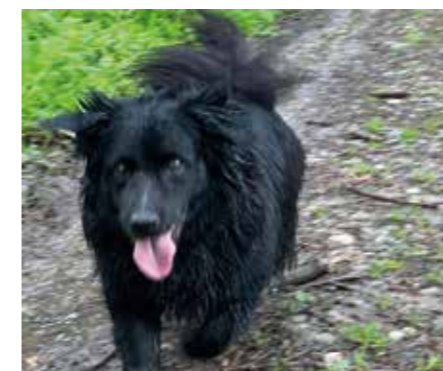
Längste Familien-Bewegung: Team Carina

**GEMMA MPS**

Wir waren dabei!

**GEMMA MPS** Gemeinsam für MPS-kranken Kinder

100% geschafft! Ihr seid der Wahnsinn!



**GEMMA MPS**

**GEMMA MPS**

Jüngste Teilnehmerin Matilda

**GEMMA MPS** GUTES TUN

So sammelst du Spenden für kranke MPS-Kinder

**GEMMA MPS** Gemeinsam für MPS-kranken Kinder

Warum 6.815 Minuten?

**GEMMA MPS** LAUFEN

7.36 km 00:43:51 05:57 min/km

**GEMMA MPS**

Größte Gruppe: Team Christian

**GEMMA MPS** Woche 1

**GEMMA MPS**

Danke!! 8.756 Euro Spenden für MPS-kranken Kinder!

# AWARENESS

## FREIWILLIGENMESSE IN LINZ

Unter dem diesjährigen Motto „Ehrenamt ist Ehrensache“ präsentierten sich am 30. Juni beim großen OÖ-Ehrenamtstag 2023 inklusive Freiwilligenmesse mehr als 70 Vereine und Organisationen aus ganz Oberösterreich rund um das Linzer Landhaus.

Auch wir haben die Chance genutzt, um auf unseren MPS-Verein aufmerksam zu machen! Gemeinsam mit meiner Schwester Traudi habe ich den MPS-Stand betreut und es ergaben sich nette und interessante Gespräche mit den Besucher\*innen. Dieser Tag soll auch dazu beitragen, mehr Menschen zu motivieren sich ehrenamtlich für Non-Profit-Vereine zu engagieren. Die hohe Besucherzahl zeigte, dass es viele Menschen gibt, die sich für das Wohl anderer einsetzen und das ist wirklich sehr schön zu sehen. Die oberösterreichische Landesregierung hat eine eigene Servicestelle für Ehrenamtliche eingerichtet.

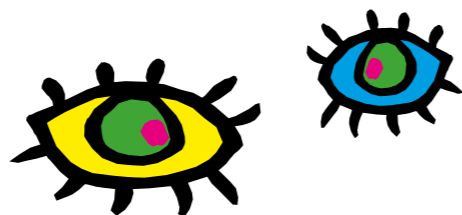
Auszug aus der Presseaussendung des Land OÖ vom 24.11.2022

„Die freiwillige Mitarbeit in Organisationen trägt einerseits insbesondere für junge Menschen zur Persönlichkeitsbildung bei, andererseits ist das Ehrenamt eine der tragenden Säulen unserer Gesellschaft, wenn es um unsere Sicherheit oder um soziale, kulturelle, karitative wie sportliche Belange geht. Mit der Servicestelle für Vereine bieten wir als Land OÖ eine kompetente und niederschwellige Beratung an, um das Vereinsleben in OÖ noch mehr zu beflügeln und zu fördern“, betont Landeshauptmann Mag. Thomas Stelzer.

Christine Hauseder



**Ehrenamt ist Ehrensache - wir schätzen jede Unterstützung sehr.**



...auch 2024 wieder mit MPS-Austria vor Ort



## MESSESTAND AUF DER VIENNA SPORTSWORLD

Es war eine aufregende Zeit, als wir unseren Messestand für Awareness aufgestellt haben. Zwei Tage lang waren wir von einer großen Menschenmenge umgeben. Es war erstaunlich wie viele Flyer samt kleinem Geschenk in Form von Blocks, Postkarten und Kugelschreibern wir in kürzester Zeit verteilen konnten.

Öffentlichkeitsarbeit ist ein wichtiger Bestandteil unserer Arbeit. Es geht darum, Bewusstsein über die so seltene Erkrankung MPS zu schaffen und Menschen für unsere Themen zu sensibilisieren. Dafür war unser Messestand eine großartige Möglichkeit. Es war erfreulich zu erle-

ben, wie viele Menschen tatsächlich an unserem Stand stehen blieben und mit uns sprachen. So konnten wir nicht nur viele Menschen erreichen, sondern auch neue Kontakte knüpfen und sogar Freundschaften schließen.

Unsere ehrenamtlichen Standbetreuer:innen, allesamt Familienmitglieder und Freunde, haben einen fantastischen Job gemacht. Wir sind zutiefst dankbar für ihre Hilfe und ihr Dabeisein. Nur zusammen können wir positive Veränderungen bewirken und dafür sorgen, dass MPS bekannter wird, und MPS-Kindern zukünftig noch besser geholfen werden kann.



# AWARENESS - FILMDREH

## FRÜHLINGSTREFFEN - EIN FILM ENTSTEHT

Der Internationale MPS-Tag ist ein bedeutender Tag, der weltweit gefeiert wird, um Bewusstsein für die seltenen MukoPolySaccharidosen zu schaffen. Unser Ziel ist es, Informationen über MPS zu verbreiten und Menschen dazu zu bewegen, sich mit diesem Thema auseinanderzusetzen und möglicherweise sogar zu spenden, um den betroffenen Kindern zu helfen. Dazu haben wir die Online-Challenge „Gemma MPS. Deine Schritte. Deine Spende.“ entwickelt (siehe ab S. 22). Um Menschen zu ermutigen, an dieser Challenge aktiv teilzunehmen, mussten wir sie erstmal bekannt machen. Dazu wollten wir kurze Werbespots auf Social Media Plattformen verbreiten, um eine größere Reichweite zu erzielen. Wir hatten aber keine...

Also hieß es erstmal nachdenken und Ideen entwickeln. Anna, Johannes und ich machten Brainstorming. Unsere wesentliche Idee war zunächst nur die, Gesichter von MPS-Kindern zu zeigen, die persönliche Geschichten erzählen und verdeutlichen, dass MPS eine reale und existierende Krankheit ist. Menschen sollten verstehen, dass MPS nicht einfach nur eine abstrakte Bezeichnung ist, sondern dass dahinter echte Kinder stehen, die Hilfe brauchen. Wir wollten das Bewusstsein für MPS schärfen, Herzen berühren und sie zum Handeln bewegen – nicht mit abschreckenden Bildern, sondern auf eine lebenswürdige, liebevolle Weise.

Da kam es uns zugute, dass wir für Ende März eine Konferenz und Familien-Erlebnistage in Graz geplant hatten. Somit konnten wir den Termin für den Dreh schon fixieren, denn die Gelegenheit, gleich etliche Patienten auf einmal zu treffen, haben wir nicht jederzeit.

Relativ kurz vor diesem Termin kontaktierte mich Sabine Schmölder von der Firma Takeda und fragte, ob wir denn Filmmaterial für den internationalen MPS-Tag hätten, das sie verwenden könnten. So ging es Schlag auf Schlag, dass auch Takeda dieses Treffen sehr entgegenkam und sie Johannes mit zusätzlichen Szenen beauftragten, in denen es speziell um (Früh-)symptome bei MPS II gehen sollte. Er filmte letztendlich auf dem Dach der Hotelgarage (coole Location!) noch vor der Konferenz unsere Mütter Claudia, Bettina und Saskia, die erzählten welche Symptome sie vor der Diagnose ihrer Kinder bemerkt hätten, oder auch, was ihnen damals gar nicht aufgefallen war. Außerdem stellte sich dankenswerterweise auch unsere Ärztin Prof. Dr. Barbara Plecko ganz spontan für ein Interview zur Verfügung, sodass wir sogar die ärztliche Perspektive abdecken konnten.

Am Nachmittag folgten dann bei Sonnenschein die geplanten „Gesichter-Aufnahmen“ auf dem Grazer Schlossberg, ergänzt von Bildern beim Spaziergehen.

Zu Hause machte sich Johannes an den Schnitt, überlegte erst noch einen Sprecher zu beauftragen, übernahm aber dann spontan auch diese Rolle und machte auch das ganz ausgezeichnet. Letztendlich entstand in Summe ein wunderbares Video, das unter die Haut geht und das wir beide - Takeda und MPS-Austria - als Awarenessmaterial bestens nutzen konnten.

Wer es nicht kennt und sehen möchte, kann es unter diesem Link finden:

<https://youtu.be/nlknuW4sEo4>



Ich bin davon überzeugt, dass dieser Film eine immense Wirkung hat und hoffe, dass wir damit auch zukünftig noch viele Menschen erreichen und berühren können. Schließlich ist es eine unserer wesentlichen Aufgaben, diese heimtückische Krankheit bekannter zu machen und Menschen dazu zu bewegen, sich aktiv zu engagieren. Denn jedes Kind, das mit MPS lebt, verdient unser Mitgefühl, unsere Unterstützung und unsere Hilfe.

Viele Menschen zusammen können einen großen Unterschied machen und betroffenen Kindern irgendwann eine bessere Zukunft ermöglichen. Und genau deshalb haben wir heuer auch die „Gemma MPS-Challenge“ ins Leben gerufen. Wir wollen eine Community schaffen, die zumindest einmal im Jahr für unsere Patienten da ist und uns hilft, einerseits Bewusstsein zu schaffen und andererseits Geld aufzutreiben, um Therapieeinheiten zu bezahlen.



Prodiac | Johannes Weigl Commercials  
[www.johannesweigl.com](http://www.johannesweigl.com) | [@johannesweigl](https://www.instagram.com/johannesweigl)

Um Menschen zu erreichen, die sich der Challenge anschließen wollten bzw. die das berührende Video sehen sollten, benötigten wir noch zusätzliche kurze Werbevideos über maximal 30 Sekunden. In mehreren Varianten dieser Videos zeichnete Johannes sehr gekonnt ein motivierendes Bild von der Challenge, wie wir sie uns vorstellten und wie die Teilnahme aussehen könnte: Dabei stand GEMMA MPS für „Tu was für MPS“ und „Beweg dich für MPS“, egal ob laufend, gehend oder im Rolli - wirklich jeder war dazu aufgerufen, die Challenge anzunehmen und mit uns gemeinsam eine bessere Zukunft zu schaffen. Eine Win-Win-Situation für alle, die mitmachten, denn Bewegung hat bekanntlich noch keinem geschadet.

Die Online Challenge wird natürlich 2024 fortgesetzt - Material zur Bewerbung haben wir ja jetzt!

Ein großes Dankeschön unseren Familien für die bereitwillige Mitwirkung und an Johannes für die perfekte Umsetzung! Wir freuen uns schon auf seinen nächsten MPS-Film!

Michaela Weigl



Fotos: Unsere Patient:innen machen es unserem Foto- und Videografen Johannes Weigl leicht - sie sind fröhlich, natürlich entspannt und kooperativ.

# LEITFADEN - 4. AUFLAGE

MPS-AUSTRIA IST DANKBAR, DENN ES IST SOWEIT

www.uni-med.de

## Mukopolysaccharidosen und ähnliche lysosomale Erkrankungen

In den letzten Jahren war eine ungeheure Dynamik bei den lysosomalen Erkrankungen, insbesondere bei den Mukopolysaccharidosen, zu verzeichnen. Die Diagnostik, insbesondere auf dem Gebiet der Molekulargenetik, ist breiter verfügbar geworden, parallel dazu sind zahlreiche neue Therapien bei den sogenannten Orphan Diseases entwickelt worden.

Die nun vorliegende 4. Auflage dieses Buches hat nicht mehr nur die Mukopolysaccharidosen im Fokus, sondern auch eine Reihe ähnlicher Erkrankungen. Daher soll der neue überarbeitete Leitfaden nicht nur den behandelnden Therapeuten, sondern auch diesen Betroffenen und deren Familien helfen, für wesentliche Aspekte einiger ausgewählter lysosomaler Speichererkrankungen ein Stück mehr Information zu erhalten.

Dieses Buch führt ein in die biologischen Grundlagen dieser seltenen Stoffwechselerkrankungen und gibt einen Überblick über die aktuellen Therapie-Möglichkeiten wie z.B. die Knochenmarks- (Stammzell-) Transplantation und die Enzyersatz-Therapie. Den Patienten und Eltern möge es ein hilfreicher Begleiter sein, den behandelnden Ärzten als umfassendes Nachschlagewerk zur Diagnose und Therapie dienen.

UNI-MED

Mukopolysaccharidosen und ähnliche lysosomale Erkrankungen

4. Auflage

Bestellungen sind über unser MPS-Büro möglich!

## Mukopolysaccharidosen und ähnliche lysosomale Erkrankungen -

Ein Leitfaden für Betroffene, Familien, Ärzte und Angehörige der Pflegeberufe

4. Auflage

Prof. Dr. Dr. Susanne Gerit Kircher  
unter Mitarbeit von  
Prof. Dr. Florian B. Lagler  
Dr. Christina Lampe, Oberärztin  
Anna Messenböck  
Dr. Mateja Pfeifer  
Michaela Weigl  
Christine Widmer Wiesbauer  
Markus Wirsing



Herzliche Gratulation und ein großes DANKESCHÖN an Susanne Kircher, der es nunmehr - vielen Schwierigkeiten zum Trotz - gelungen ist, die vierte Auflage des Leitfadens „auf die Welt zu bringen“!

Das Buch widmet sich nun nicht nur mehr den Mukopolysaccharidosen, sondern auch ähnlichen Erkrankungen wie den Mukolipidosen und Alpha-Mannosidosen. Es soll Betroffenen und ihren Familien helfen, mehr Informationen über wichtige Aspekte ausgewählter lysosomaler Speichererkrankungen zu erhalten. Das Buch bietet Informationen über Klinik, Verlauf, Therapie und Schicksale von Betroffenen.

Seltene Erkrankungen sind heutzutage - insgesamt gesehen - nicht mehr so selten, und es wurden Expertise-Zentren und Netzwerke für den klinischen und diagnostischen Bereich aufgebaut. Die Diagnose von lysosomalen Erkran-

kungen ist dank der Fortschritte in der Molekulargenetik besser geworden. Die Hoffnung auf neue Therapien bei diesen Erkrankungen ist weiterhin stark, und bereits vorhandene Therapien ermöglichen ein längeres Leben mit besserer Lebensqualität.

Eltern haben nach der Diagnose viele Fragen, und auch erwachsene Patienten benötigen Unterstützung in verschiedenen Aspekten des Lebens mit der Krankheit. Auch wenn sich der Leitfaden in erster Linie an MPS-Betroffene und ihre Familien sowie ihre Ärzt:innen richtet, enthält er doch auch für andere seltene Erkrankungen nützliche Informationen.

Um Austausch zu ermöglichen, sind die jeweiligen medizinischen Zentren aus dem DACH-Bereich angeführt, außerdem auch die Kontaktdaten der mit uns im internationalen MPS-Netzwerk organisierten MPS-Gesellschaften.

# SOCIAL MEDIA UND MPS

LIKEN, KOMMENTIEREN, TEILEN



Liken, kommentieren, teilen. Liken, kommentieren, teilen. Liken, kommentieren, teilen.

Hand aufs Herz – wen nervt es, dass ich immer wieder Erinnerungen ausschicke, die zum Liken, Kommentieren und Teilen aufrufen?

Und Hand aufs Herz – wann hast du den letzten Beitrag auf unseren Social-Media-Kanälen geliked oder geteilt? Habe ich dich erwischt? Dann schnell ran an die Herzer!

Nervig? Ja, wahrscheinlich. Dennoch ist es wichtig. Warum? Weil jede Aktivität auf unseren Social-Media-Kanälen Reichweite bringt und Menschen, die uns folgen und somit von MPS hören. Und genau das ist unser Ziel. Auf Mukopolysaccharidosen aufmerksam zu machen.

Denn – sind wir mal ehrlich – wer von uns hat denn jemals von „Muko-dingsda“ gehört, bevor die Diagnose schwarz auf weiß vor uns, unseren Eltern, Geschwistern, Nichten oder Neffen lag? Kaum jemand. Und genau darum geht es.

Kaum jemand kennt MPS, doch wir sind stets dabei diese schreckliche Krankheit bekannt zu machen. Nicht zuletzt, um auch die Früherkennung zu fördern und Familien den Ärzt:innenmarathon zu ersparen, den viele von uns bis zur Diagnose hinter sich gebracht haben. Eine frühe Diagnose kann Kindern mit MPS I die lebensverändernde Knochenmarkstransplantation ermöglichen. Durch die Früherkennung erhalten Kinder mit MPS II, IVA, VI und VII früher Zugang zu der lebensverbessernden Enzyersatztherapie.

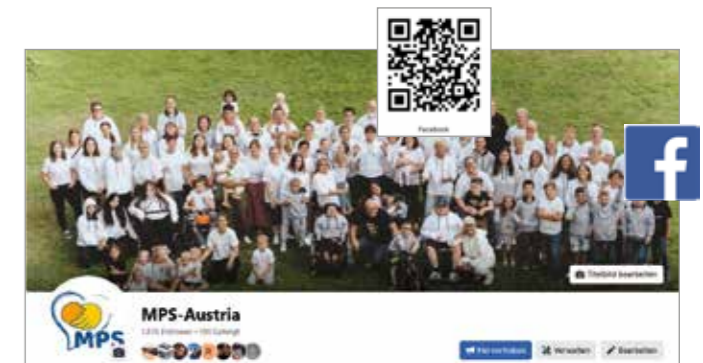
Und - das ist auch nicht zu vergessen - mit Sicherheit auch früher Kontakt zu MPS-Austria. Wir wissen alle, dass das die kleine MPS-Welt gravierend verändern kann. Denn plötzlich ist man nicht mehr allein, man hat sofort eine große MPS-Familie und die Möglichkeit an verschiedensten Veranstaltungen teilzunehmen... man hat eine Anlaufstelle für Fragen, Sorgen, Probleme, und nicht zuletzt, jemanden, der emotional und finanziell unterstützt.

Natürlich wird dies alles nicht nur durch ein Like auf Social Media ermöglicht, doch es kann dazu beitragen. Denn je mehr Menschen auf unsere Beiträge aufmerksam werden, von und über MPS lesen und Fotos von unseren Betroffenen sehen, desto eher erkennt jemand MPS im Alltag wieder – das können Eltern sein, aber auch Verwandte, Freunde, Pädagog\*innen oder die Nachbarn.

Also bitte nehmt meine große Bitte ernst und seid aktiv auf unseren Social-Media-Kanälen. Denn je mehr Interaktion bei einem Beitrag und einer Story stattfindet, desto mehr Menschen werden die Beiträge ausgespielt und desto mehr... ihr wisst, was ich meine, oder?

Dieser Beitrag wendet sich nicht nur an Menschen, die direkt oder indirekt von MPS betroffen sind. Meine Bitte, uns dabei zu helfen, auf den verschiedenen Social Media Plattformen mehr Reichweite zu erzielen, richtet sich prinzipiell an all unsere Leser:innen. Wir freuen uns riesig über alle, die liken, teilen, kommentieren, liken, teilen, kommentieren, liken, teilen, kommentieren...

Anna Messenböck





# VERGISSMEINNICHT.AT

## DAS GUTE TESTAMENT



Am 12.4.2023 fand die alljährliche Vergissmeinnicht-Dankagsveranstaltung vor dem Palmenhaus im Schönbrunner Park in Wien statt.

Zahlreiche gemeinnützige Organisationen trafen sich dort, um sich bei all den Testamentspender\*innen zu bedanken, die im Jahre 2023 die unglaubliche Gesamtsumme von 120 Mio. Euro in Form von Legaten hinterlassen haben.

Es wurden symbolisch Vergissmeinnichtpflanzen gesetzt, Reden gehalten und Fotos gemacht. Auch wenn solch eine Testamentsspende noch nicht jeder gemeinnützigen Organisation zugutegekommen ist (auch nicht MPS-Austria), zeigt sich eine steigende Tendenz. Immer mehr Menschen ist es wichtig auch über ihren Tod hinaus zu helfen und Gutes zu bewirken! Dafür möchten auch wir – MPS-Austria – Danke sagen und haben ein Vergissmeinnicht gepflanzt.

Saskia Etienne



Fotocredit: Thomas Meyer

### Über die Initiative „Vergissmeinnicht“

100 Mitglieder-Organisationen aus den Bereichen Soziales, Tier- und Umweltschutz bis hin zur Kulturförderung sind Teil der Initiative Vergissmeinnicht. Sie verbindet die Überzeugung, dass man mit einem Vermächtnis für den guten Zweck nachhaltig positive Spuren hinterlassen kann. Mit einem umfassenden Serviceangebot (u.a. Vergissmeinnicht-Erbrechtsratgeber, digitaler Testamentsrechner, Online-Notarvideos) und kostenlosen Veranstaltungen klären sie seit 2012 über das Erbrecht und die Anforderungen an ein Testament auf. Der Informationsbedarf ist nach wie vor groß: Nur 30 % der Personen über 40 haben bereits ein Testament gemacht. 50 % bezeichnen sich als wenig bis gar nicht über das Erbrecht informiert.

[www.vergissmeinnicht.at](http://www.vergissmeinnicht.at)



Über diesen QR-Code können Sie sich ein Kurzvideo von Vergissmeinnicht ansehen.

### Gibt es sie, die Menschen, die man nicht vergisst? Natürlich!

Manche, weil sie Außergewöhnliches geleistet haben – Künstler:innen, Erfinder:innen, Wissenschaftler:innen. Und die, weil sie Zeit ihres Lebens auch für andere da waren – für Familie, Freunde, hilfsbedürftige Menschen. Und manche, weil sie in ihrem letzten Willen ein gemeinnütziges Anliegen bedenken. Ein Anliegen, das ihnen immer wichtig war und mit dem sie z.B. Kindern helfen. Denn Sie müssen weder reich noch berühmt sein, um einen gemeinnützigen Zweck in Ihrem eigenen Testament zu berücksichtigen.

Foto: Info-Veranstaltung zum Thema „Erbrecht, Testament und weitere Vorsorgemaßnahmen“ - 19. 09.2023 in Ansfelden

Im Rahmen der „Woche des guten Testaments“ im September 2023 organisierte Vergissmeinnicht.at – die Initiative für das gute Testament – eine Reihe von Informationsabenden zum Thema „Erbrecht, Testament und weitere Vorsorgemaßnahmen“ - einen davon im Anton Bruckner Centrum Ansfelden, an dem auch MPS-Austria teilnahm und von Christine Hauseder vertreten wurde.

Bei diesen Veranstaltungen wird von Notar:innen alles rund um die Testamentserstellung, Fragen über Patientenverfügung und Vorsorgevollmachten erklärt. Es gibt auch immer die Möglichkeit persönliche Fragen zu stellen. Auch wir haben unsere Spender:innen dazu eingeladen, denn es ist eine tolle Möglichkeit, sich in ungezwungenem Rahmen völlig kostenlos und unverbindlich über diese Dinge zu informieren. Gleichzeitig wird auch erklärt, wie man im eigenen Testament neben der Familie auch eine gemeinnützige Organisation, die einem am Herzen liegt, bedenken kann - und so vielleicht über das Leben hinaus Gutes tun kann!

Für mehr Info:



# WORLD SYMPOSIUM 2023

## NEUE BEHANDLUNGSANSÄTZE FÜR MPS

Beim diesjährigen WORLDSymposium in Orlando vorgestellte MPS-Projekte - zusammengefasst von Mag. pharm. Anna-Maria Wiesinger



Diese neuartigen, investigativen Behandlungsansätze wurden entwickelt mit dem Ziel die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden um sowohl neurologische als auch somatische Beschwerden zu adressieren. Hierfür wird nicht nur energisch an Gentherapien geforscht, sondern auch nach potentiellen Möglichkeiten gesucht, um bereits zugängliche Therapien anders zu verabreichen (z.B.: Vehikel, Fusionsproteine, via in-utero etc.). Ein großer Fortschritt gelang dem Team um Dr. Herzog mit der vorgeburtlichen Diagnostik und Verabreichung der Enzyersatztherapie in die Gebärmutter. Dieser neuartige Verabreichungsweg wurde bereits erfolgreich bei MPS I und MPS II angewendet.

### MPS I

• **Enzyersatztherapie:**

JR 171 von JCR Pharm.: alpha-L-Iduronidase-Fusionsprotein, das genetisch modifiziert wurde, intravenöse (IV) Infusion, klinische Phase III (Orphan Drug Designation in Japan)

• **Gentherapie:**

RGX-111 von Regenxbio: Verwendung des AAV9-Vektors (Adeno-assoziiertes Virus Serotyp 9), um das alpha-L-Iduronidase-Gen an das Zentralnervensystem (ZNS) zu liefern – einmalige intracisternale Verabreichung; klinische Phase I/II (NCT03580083)

OTL-203 Haematopoetische Stammzellen Gentherapie (HSCGT) von Orchard: autologe ex vivo Einführung der korrigierten, funktionellen Kopie des IDUA Gens in Patienten Stammzellen mittels Lentivirus, klinische Phase I

• **Antioxidantien:**

JNS-102 von Jupiter Neurosciences: eine einzigartige, patentierte Formulierung von trans-Resveratrol namens JOTROL™, von der erwartet wird, dass sie eine hohe Menge an Resveratrol im Blutplasma abgibt, um therapeutische Wirkungen zu erzielen, per oral (PO), klinische Phase I (Phase II in Alzheimer und Friedreich Ataxia)

• **Genexpression:**

MTL-CEBPA von Dr. Nagy Habib: kleine aktivierende RNA (saRNA) welche den Transkriptionsfaktor CEBPA adressiert, dieser wiederum reguliert IDUA und ist ein Schlüsselregulator der Myeloidzellen; zur Verbesserung der Knochenmarkstransplantation, in-travenöse (IV) Infusion bis zu 6 Monaten (2-/3-/6-wöchig), klinische Phase I (ISRCTN10369994)

### MPS II

• **Enzyersatztherapie:**

DNL310 von Denali Therapeutics: Iduronat-2-Sulfatase-Fusionsprotein (Enzymtrans-portvehikel), wöchentliche intravenöse (IV) Infusion, klinische Phase II/III (COMPASS; NCT05371613)

Pabinafusp alfa (JR-141) von JCR Pharm.: Iduronat-2-Sulfatase, fusioniert mit Anti-Human-Transferrin-Rezeptor-Antikörper, wöchentliche intravenöse (IV) Infusion, klinische Phase II/III (Zulassung in Japan)

• **Gentherapie:**

RGX-121 von Regenxbio: Verwendung des AAV9-Vektors (Adeno-assoziiertes Virus Serotyp 9), um das Iduronat-2-Sulfatase-Gen an das Zentralnervensystem (ZNS) zu liefern - einmalige intracisternale Verabreichung, klinische Phase I/II/ III (CAMPSITE; NCT03566043)

**Haematopoetische Stammzellen Gentherapie**

**(HSCGT)** von Avrobio: autologe ex vivo Einführung der korrigierten, funktionellen Kopie des IDS Gens in Patienten Stammzellen mittels Lentivirus, klinische Phase I/II



### MPS III

• **Enzyersatztherapie:**

JR-441 von JCR Pharm.: Heparan-N-Sulfatase, fusioniert mit Anti-Human-Transferrin-Rezeptor-Antikörper, intravenöse (IV) Infusion, klinische Phase I/II bei MPS IIIA AX-250 Tralesinidase alfa von Allievex: intracerebroventrikuläre (ICV) des Enzyms in ein Ommaya Reservoir (kleines Plastik-Device, das unter die Kopfhaut injiziert wird um die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden), klinische Phase I/II bei MPS IIIB (NCT02754076, NCT03784287, NCT03227042)

• **Gentherapie:**

UX111 (früher ABO-102) von Ultragenyx: ein scAAV9-basierter Vektor, der für Sulfoglucosamin-Sulfohydrolase codiert, einmalige intravenöse (IV) Infusion, klinische Phase III in MPS IIIA

OTL-201, Haematopoetische Stammzellen Gentherapie (HSCGT), von Orchard: autologe ex vivo Einführung der korrigierten, funktionellen Kopie des SGSH Gens in Patienten Stammzellen mittels Lentivirus, klinische Phase I/II bei MPS IIIA (NCT04201405)

LYS-SAF302 von Lysogene: Eine funktionelle Kopie des menschlichen SGSH-Gens wird mithilfe des Adeno-assoziierten Virusträgers (AAVrh.10) direkt an Gehirnzellen abgegeben, klinische Phase I/II

• **Immunomodulatoren**

Anakinra von Dr. L. Polgreen: rekombinanter Interleukin 1 Rezeptor Antagonist (IL-1Ra), welcher die Bluthirnschranke überwinden kann, tägliche sub cutane Verabreichung, klinische Phase III in allen MPS III Subtypen (NCT04018755)

**Anmerkung der Redaktion:**

Anna-Maria Wiesinger hat dankenswerterweise auch eine „etwas umfassendere Übersicht“ (23 Seiten) zu allen MPS Präsentationen (inkl. Poster) mit jeweils kurzer Beschreibung auf Englisch verfasst. Sie enthält Basic Science, translationale Forschung, klinische Anwendung in Studien, contemporary forum, neueste Informationen und fast 60 (!) Posters zu MPS. Es würde den Rahmen des MPS-Falters deutlich sprengen, diese großartige Zusammenfassung hier abzdrukken. Interessierte Leser finden diese jedoch auf unserer Homepage. Dieser QR-Link führt direkt zur Zusammenfassung.



WORLD 23 - MPS abstracts



Anna-Maria Wiesinger mit Florian Lagler und bei ihrem Vortrag. Fotos unten mit Werner Föllner, Paul Harmatz, Vassiliki Konstantopoulou und Tomislav Gaspar.



# NEUENTDECKUNG MPS TYP X

## MPS X - ARYLSUFATASE K (ARSK) MANGEL IN ÖSTERREICH ENTDECKT

Vortrag von Univ.-Prof.in Dr.in Barbara Plecko im Rahmen unserer Kurzkonferenz in Graz im März 2023, zusammengefasst von Michaela Weigl



Es begann mit der Vorstellung zweier Geschwister mit unklarem Minderwuchs an der Uniklinik Graz. Auf den ersten Blick ähnelten sie Patient:innen mit MPS IVA.

Ihre Gesichtszüge waren etwas vergrößert, ihr Hals und Rumpf kurz, der Kopf groß. Neurologisch waren beide unauffällig und gut in der Schule.

Es gab eine milde Veränderung der Herzklappen und des Glaskörpers des Auges.

de vermutet, dass sie genetisch bedingt war. Man suchte nach einer Antwort.

### Next Generation Sequencing (NGS)

Next Generation Sequencing (NGS) ermöglicht die gleichzeitige Untersuchung aller 20.000 Gene eines Menschen. Dies ist vergleichbar mit der Suche nach der „Stecknadel im Heuhaufen“, bietet aber eine großartige Möglichkeit, nach Mutationen in Genen zu suchen, die bisher unbekannt sind, und auf diese Weise neue Krankheitsgene zu entdecken.

Während dieser Untersuchung fand das monatliche Exomboard im Zentrum für seltene Erkrankungen an der Kinderklinik in Graz statt. Dort werden unklare Fälle vorgestellt, um bei der Diagnosefindung gegenseitige Hilfe zu leisten.

Tatsächlich wurde bei der NGS-Untersuchung eine Mutation im ARSK-Gen gefunden, welches die Erbinformation für das Enzym Arylsulfatase A codiert. Es war bereits bekannt, dass dieses Enzym beim Abbau von GAGs (Mukopolysacchariden) wichtig ist und eine Mutation eine MPS auslösen kann. Bislang gab es jedoch lediglich ein Mausmodell, das von einer Forschungsgruppe in Bielefeld entwickelt worden war. Bei einem Menschen war dieser Defekt jedoch noch nie beschrieben worden.

### Gene Matcher

Der nächste Schritt bestand darin herauszufinden, ob es noch weitere Menschen mit einer Mutation im ARSK-Gen gab. Dazu wurde der Gene Matcher verwendet, eine Online-Datenbank, die Ärzt:innen und Forscher:innen weltweit miteinander vernetzt. Man gibt den jeweiligen Defekt ein und schaut, ob dieser Defekt bereits anderswo gefunden wurde. In unserem Fall handelte es sich um die Mutation c.250C>T, p.(Arg84Cys), was bedeutet, dass an Position 250 statt einem Cytosin ein Thymin eingebaut ist. Tatsächlich fand man eine Familie in Indien, bei der ebenfalls zwei Kinder betroffen waren. Auch hier lag eine Mutation im ARSK-Gen vor, in diesem Fall eine c.560T>A (Leu187Ter), also ein Thymin statt Adenin an Position 560.

Daraufhin fand ein Zoom-Meeting mit der Forschungsgruppe in Indien und der Biochemie an der Universität Bielefeld statt. Es stellte sich heraus, dass die Krankheitsbilder der vier Betroffenen sehr ähnlich waren (Abb. 1). Nun wollte man den Varianten im ARSK-Gen auf den Grund gehen und untersuchen, ob die Variante in diesem Gen tatsächlich die Ursache für die Erkrankung war.

Die Bielefelder Forschungsgruppe konstruierte die beiden Mutationen, die in Österreich und in Indien gefunden worden waren, in ein Zellmodell, um zu sehen, ob ein Mangel des Enzyms ARSK krank macht.

Der Western Blot Test brachte den Beweis: Bei den indischen Kindern wird das Enzym gar nicht produziert, bei den Geschwisterkindern aus Österreich ist es zwar da, funktioniert aber nicht, da der Fehler in einer hochkonservierten Region liegt.

ARSK Expressionsstudien in HT1080 Zellen (eine Fibrosarkom Zelllinie) in Bielefeld zeigten zudem, dass der Abbau des Ausgangsproduktes (G2A0), der durch das Enzym erfolgen sollte, nicht funktionierte. Dies war der eindeutige Beweis dafür, dass das Enzym nicht arbeitet und die Variante krank macht.

Somit war klar, dass eine neue MPS-Form gefunden worden war: MPS X.

### Biomarkersuche mittels LC-MSMS Urinanalyse

Um einen geeigneten Biomarker zu finden, wurde eine neue Methode zur Messung der Mukopolysaccharidausscheidung im Harn verwendet: die LC-MSMS-Methode. Diese Technologie erfordert weniger Probenmaterial, ist wesentlich sensitiver und ermöglicht die gleichzeitige Messung mehrerer Substanzen in einem Schritt. Mit der früheren Methode konnten keine Veränderungen festgestellt werden, jedoch zeigte die LC-MSMS-Methode, dass das Dermatansulfat leicht erhöht war.

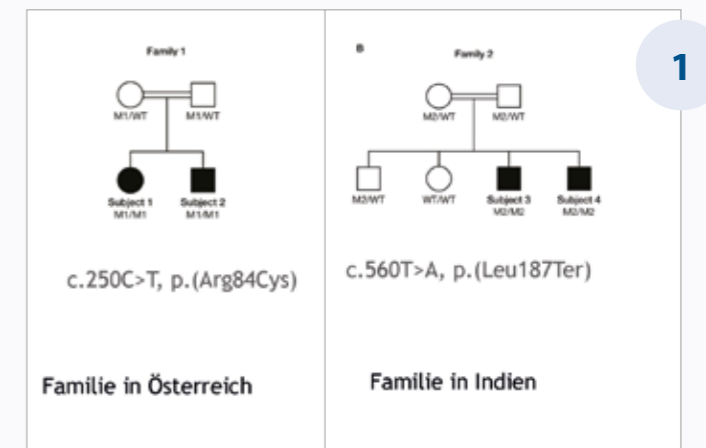
### Publikation

Die Arbeit wurde erfolgreich in einem renommierten Fachjournal, dem „Biochemical genetics“, veröffentlicht (Abb.2). Die Beschreibung des Krankheitsbildes führte dazu, dass auch in Norwegen ein Geschwisterpaar mit den gleichen Symptomen gefunden und diagnostiziert werden konnte. Auch hier wurde eine Mutation im ARSK-Gen gefunden (c.1251C>G, p.(Typ417\*)), und die Ausscheidung von Dermatansulfat im Urin war deutlich erhöht.

### Zusammenfassung

- An der Med. Uni. Graz wurde eine neue, autosomal rezessive Form der MPS aufgrund von ARSK Mangel entdeckt (S.V erheyen et al. 2021 J Med Genet)
- Aktuell sind sieben Patient:innen mit MPS Typ X bekannt, alle publiziert (in nur 2 Jahren)
- Krankheit durch funktionelle Studien in HT1080 Zellen belegt
- Milde Skelettveränderungen, Minderwuchs
- Hüftschmerzen und beidseits "Mb. Perthes" verdächtig auf MPS Typ X
- Typische Zusatzbefunde in Auge und Herz (zwei Patienten)
- Erhöhtes Dermatansulfat im Urin bei 7/7, LC MSMS Analyse

**Anmerkung der Redaktion:** In der DNA kommen vier verschiedene Basen vor: Adenin (A), Cytosin (C), Guanin (G) und Thymin (T). Diese vier Basen der DNA kodieren durch ihre Abfolge die Erbinformation. Die vier Buchstaben A, C, G und T werden auch als „Alphabet des Lebens“ bezeichnet.



## MPS Typ X- ARSK Mangel 2

Original research Biochemical genetics

**OPEN ACCESS**

### Novel subtype of mucopolysaccharidosis caused by arylsulfatase K (ARSK) deficiency

Sarah Verheyen,<sup>1</sup> Jasmin Blattner,<sup>1</sup> Michael R Speicher,<sup>1</sup> Gandham SriLakshmi Bhavani,<sup>2</sup> Geert-Jan Boons,<sup>1,3</sup> Mai-Britt Ise,<sup>3</sup> Dominik Andros,<sup>3</sup> Jens Sproll,<sup>4</sup> Frédéric Maxime Vaz,<sup>5</sup> Susanne G Kircher,<sup>6</sup> Laura Posch-Pertl,<sup>5</sup> Daniela Baumgartner,<sup>1,7</sup> Torben Lübke,<sup>1</sup> Hitesh Shah,<sup>1</sup> Ali Al Kattsi,<sup>1,2</sup> Katta M Girisha,<sup>8</sup> Barbara Plecko

**ABSTRACT** Mucopolysaccharidoses (MPS) are monogenic metabolic disorders that significantly affect the skeleton. Eleven enzyme defects in the lysosomal degradation of glycosaminoglycans (GAGs) have been assigned to the known MPS subtypes (I–IX). Arylsulfatase K (ARSK) is a recently characterized lysosomal hydrolase involved in GAG degradation that removes the 2-O-sulfate group from 2-sulfolactosamine. Knockout of *Arsk* in mice was consistent with mild storage pathology, but no human phenotypic data had been described. **Methods** In this study, we report four affected individuals of two unrelated consanguineous families with homozygous variants c.250C>T, p.(Arg84Cys) and c.560T>A, p.(Leu187Ter) in *ARSK*, respectively. **Results** MPS is further modified by N-sulfation and O-sulfation. Mucopolysaccharidosis (MPS) results from enzymatic defects in the stepwise degradation of sulfated GAGs, leading to lysosomal storage of heparan sulfate (HS), chondroitin sulfate (CS), dermatan sulfate (DS), keratan sulfate (KS), or their degradation intermediates.<sup>1</sup> This typically results in multisystem disorders with variable manifestations including skeletal dysplasia (variable torso<sup>2</sup> "truncus amplexus"), short trunk disproportionate short stature, coarse facial features, corneal and lens opacity, osteopathy, hypocalcaemia, hearing loss, valvular heart disease, cardiomyopathy, hepatomegaly and, in some cases also neurodegeneration. **OMIM**: 264670.14. The so-

**Correspondence to** Prof. Barbara Plecko, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Graz, Graz, Austria; barbara.plecko@meduni-graz.at and Dr. Katta M Girisha, Department of Medical

# FORSCHUNGSPROJEKT IN GRAZ

## BLUTGEFÄSSDURCHLÄSSIGKEIT BEI MPS

Vortrag im Rahmen unserer Kurzkonferenz in Graz im März 2023

### Endothelzellen

Die Endothelzellen formen eine Einzelzellschicht (Monolayer) im inneren Hohlraum der Gefäße, die als Barriere zwischen der Gefäßwand, Blutzellen und anderen zirkulierenden Molekülen fungiert. Neben ihrer Barrierefunktion übernimmt das Endothel eine Vielzahl weiterer Aufgaben, darunter die Regulierung der Blutgerinnung, Thrombozytenaggregation, Blutfluidität, Gefäßtonus sowie die Steuerung immunologischer und entzündlicher Prozesse. Endotheliale Vorläuferzellen sind zirkulierende Zellen, die bei Bedarf am Endothel haften, um Verletzungen zu reparieren oder die Angiogenese (Bildung neuer Blutgefäße) zu fördern. Diese Zellen können aus mononukleären Zellen im Blut durch in-vitro-Kultur gewonnen werden (Abb.1).

Sie werden als endotheliale koloniebildende Zellen (endothelial colony forming cells, ECFCs) bezeichnet, da sie fähig sind, klonale Kolonien in der Kultur zu bilden. Dies bedeutet, dass die gesamte Kultur aus einer einzigen Ursprungszelle entstanden ist und die nachfolgenden Zellen daher sehr homogen sind.

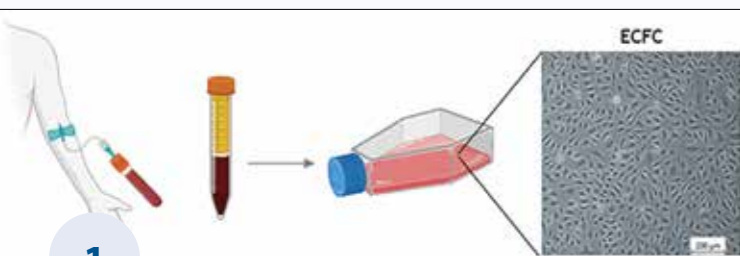


Abbildung 1. Schematische Darstellung der Gewinnung von Endothelzellen aus Blut. Zwanzig Milliliter (drei Esslöffel) Blut ist ausreichend um genügend Endothelzellen für weitere Versuche zu gewinnen. (Created with BioRender.com)

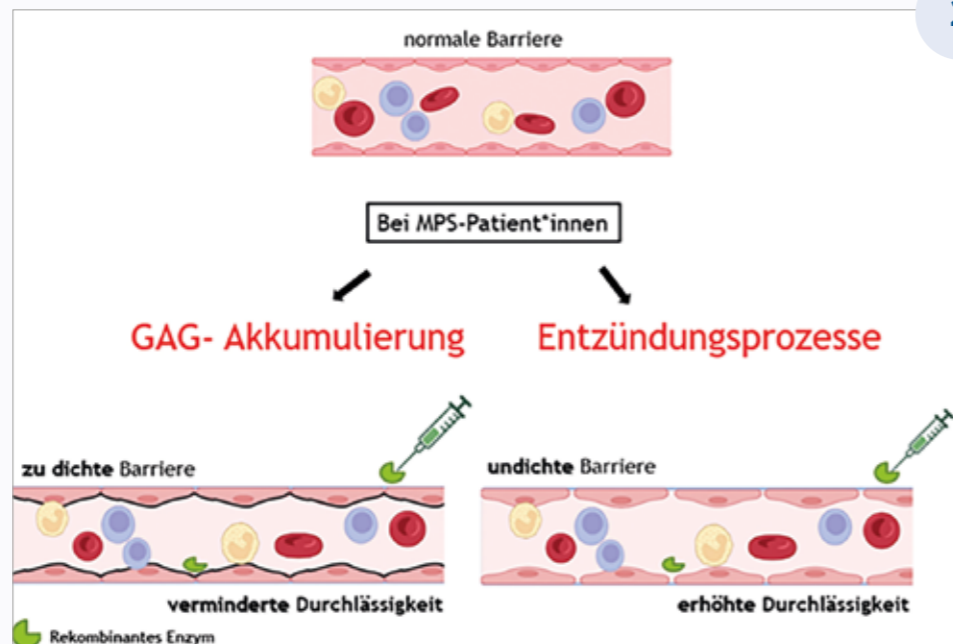


Abbildung 2. Einfluss der GAG-Akkumulierung und entzündlicher Prozesse auf die Durchlässigkeit der Endothelzellschicht in den Blutgefäßen bei MPS. (Created with BioRender.com)

### Barrierefunktion der Endothelzellen

Die Endothelzellen bilden in verschiedenen Geweben Barrieren mit variabler Dichte und Durchlässigkeit für Biomoleküle sowie Fremdstoffe wie Therapeutika. In unserem Projekt wird angenommen, dass die Akkumulation von Glycosaminoglykanen (GAG) oder die dadurch ausgelösten entzündlichen Prozesse, die bei MPS-Patienten häufig auftreten, eine signifikante pathophysiologische Beeinträchtigung der Endothelzellen verursachen. Dies kann letztendlich zu einem Verlust der ordnungsgemäßen Barrierefunktion der Einzelzellschicht in den Blutgefäßen führen (Abb.2). Dies wiederum kann zu einer dauerhaften pathologischen Dysfunktion des Endothels führen, was wiederum sekundäre kardiovaskuläre Erkrankungen bei MPS-Patienten zur Folge haben kann.

Dieses, von der MPS – Austria geförderte Projekt, wurde Dank vielen Studienteilnehmer\*innen im März dieses Jahres gestartet. Nach erfolgreicher Endothelzellisolierung (Abb.3) wird Frau Magdalena Gastager-Ehegartner in Rahmen ihrer Dissertation die Funktion dieser patientenspezifischen Zellen im Detail untersuchen.

Projektleiterin PD, DI Silvija Tokic, PhD

## Kleiner Einblick in das Forschungslabor der Univ. Klinik f. Kinder- u. Jugendheilkunde Graz an der Medizinischen Universität Graz

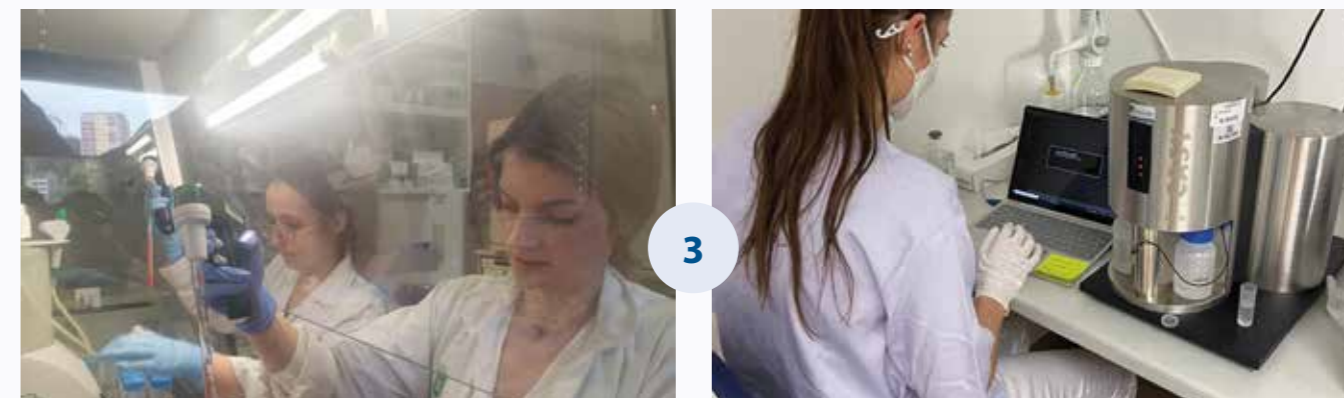
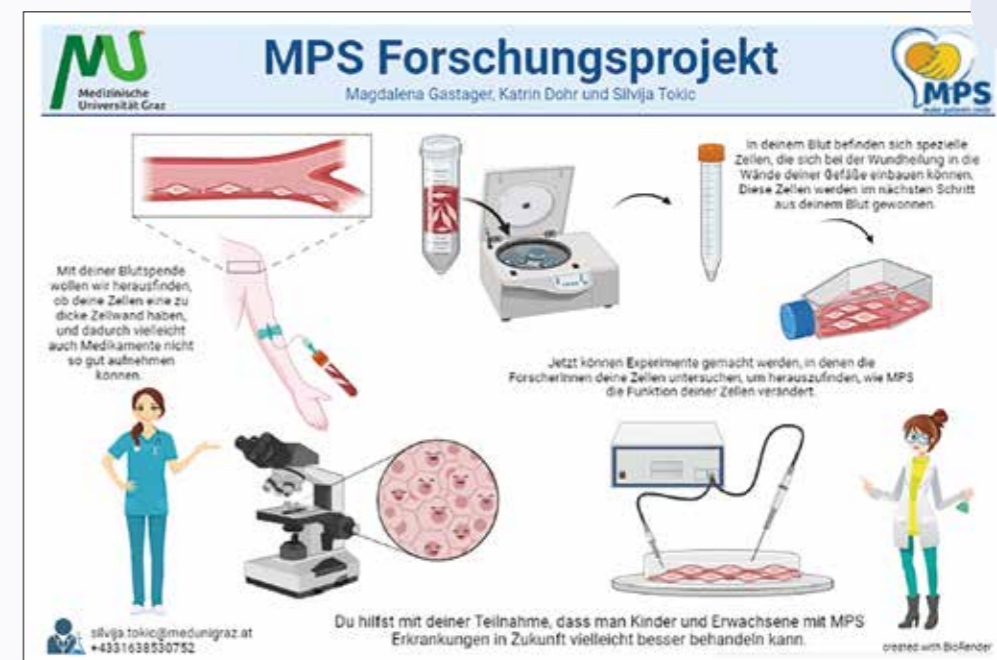


Abbildung 3. Endothelzellisolierung. Um die Isolierung der Endothelzellen erfolgreich durchzuführen, ist es von entscheidender Bedeutung, im Labor frisches Blut unter einer Sterilbank vorzubereiten (links) und die Ausbeute zu quantifizieren (rechts).

### Anmerkung der Redaktion:

Wir haben unsere Patient:innen und deren Familien vorab mit einem Schreiben und dieser kindgerechten Infografik informiert (Abb.4) und sie um ihre Mithilfe bei diesem Projekt in Form einer freiwilligen Blutabnahme eingeladen. Diese erfolgte im Rahmen unseres Erlebniswochenendes mit Kurzkonferenz in Graz nach einer ausführlichen Aufklärung von der Studienprüferin und Projektleiterin Silvija Tokic. Fast alle Anwesenden machten mit, weil auch sie gern einen Beitrag zur MPS-Forschung leisten wollten. Schon zwei Stunden später waren die Blutproben im Labor und nach wenigen Tagen konnte bereits ein Wachstum der Endothelzellen beobachtet werden.



Das Laborteam in Graz v.l.n.r.: Verena Scherr, BSc; Magdalena Gastager-Ehegartner, BSc, MSc; Katrin Dohr, BSc, MSc; Ao.Univ.-Prof. Mag. Dr.rer.nat. Werner Windischhofer; Bettina Pabst, Priv.-Doz. DI Dr. Silvija Tokic und Martina Zandl-Lang, MSc, PhD

# ANALYSEMETHODEN

## OMICS BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

Vortrag im Rahmen unserer Kurzkonferenz in Graz im März 2023

### Was sind „Biomarker“?



Ein in der Medizin immer wichtiger werdender Begriff ist das Wort „Biomarker“. Ein Biomarker ist ein Oberbegriff für verschiedenste Merkmale und Eigenschaften, die man im Körper bestimmen kann. Im Idealfall kann man mit einem Biomarker überprüfen, ob bestimmte Vorgänge im Körper normal ablaufen, oder ob es Hinweise auf eine Krankheit gibt. Zusätzlich zeigt ein Biomarker das Risiko für eine bestimmte Erkrankung (z.B. Krebs) auf oder hilft dabei, Therapieerfolge zu messen bzw. die Sicherheit einer Therapie zu bestimmen.

Zu den typischen Biomarkern zählen Vitalfunktionen wie Blutdruck und Puls, Laborwerte wie Cholesterin und Blutzucker, Hormone, Proteine, aber auch kleinste Molekülverbindungen. Bei der MPS werden vor allem die GAGs als Biomarker verwendet. Der Begriff Biomarker wurde im Jahr 1946 erstmalig in der wissenschaftlichen Fachliteratur erwähnt und alleine im Vorjahr betrug die Anzahl an wissenschaftlichen Publikationen über 75 000 Artikel.

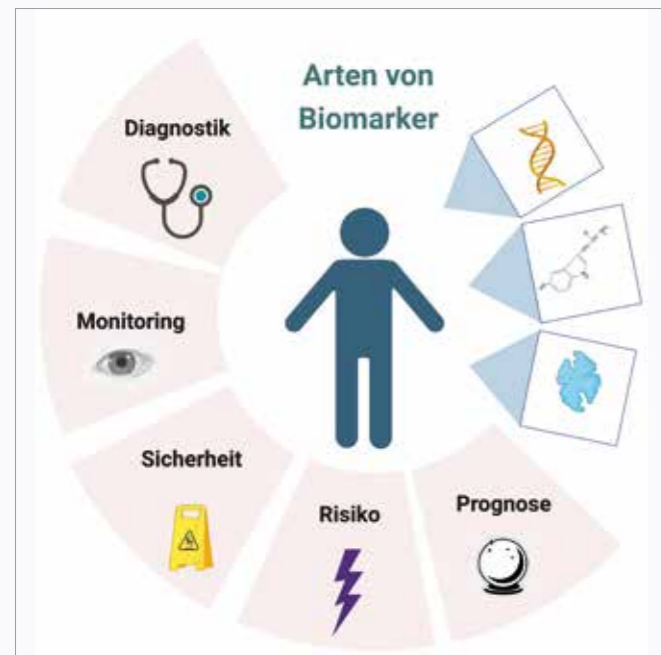


Abbildung 1: Arten und Funktion von Biomarkern. (Created with BioRender.com)

### Metabolomics und Lipidomics bei seltenen Erkrankungen

Ziel unseres Forschungsprojekts ist es, ein neues Untersuchungsverfahren, die massenspektrometrische Analyse, zu testen mit welchem in einer kleinen Menge Blut und/oder Liquor (Nervenwasser) ca. 4500 verschiedene Stoffwechselprodukte gleichzeitig bestimmt werden können. Durch diese umfassende Momentaufnahme der wasser- und fettlöslichen Stoffwechselprodukte in Körperflüssigkeiten können tiefe Einblicke auf biochemische Störungen gewonnen werden und neue Biomarker bestimmt werden.

Diese Analyse der „kleinen Metaboliten“ und Lipide (Fette) nennt man Metabolomanalyse (auch Metabolomics) bzw. Lipidomanalyse (auch Lipidomics).

Für dieses Projekt werden im Rahmen einer Routineuntersuchung Plasma- und/oder Liquorproben entnommen und einer zielgerichteten (Messung von zuvor definierten Metaboliten) und nicht-zielgerichteten (Messung des gesamten Metaboloms) Metabolom- und Lipidomanalyse unterzogen.

Die Sammlung von Blutplasma gilt im Allgemeinen als eine hervorragende Probensammelmethode für die massenspektrometrische Analyse, da sie minimalinvasiv und dennoch reich an Metaboliten ist.

Liquorproben sind aufgrund einer Lumbalpunktion etwas aufwendiger zu entnehmen, spiegeln jedoch durch die unmittelbare Nähe zum Gehirn und des Zentralnervensystems den neurochemischen Zustand sehr akkurat und präzise wieder.

Die umfassende Untersuchung von Stoffwechselprodukten kranker Kinder bietet im Abgleich mit gesunden Kontrollen die Möglichkeit, abnorme Stoffwechselprodukte, krankheitstypische Muster (Metabolomprofile) und auch Biomarker zu identifizieren.

### Zielsetzung unseres Forschungsprojekts

Die Abklärung von seltenen Erkrankungen erfolgt häufig mithilfe aufwendiger Diagnoseverfahren, durch eine Reihenfolge von oft sehr komplexen Tests mit meist mehrmaliger Entnahme von Blut und Liquor, manchmal auch

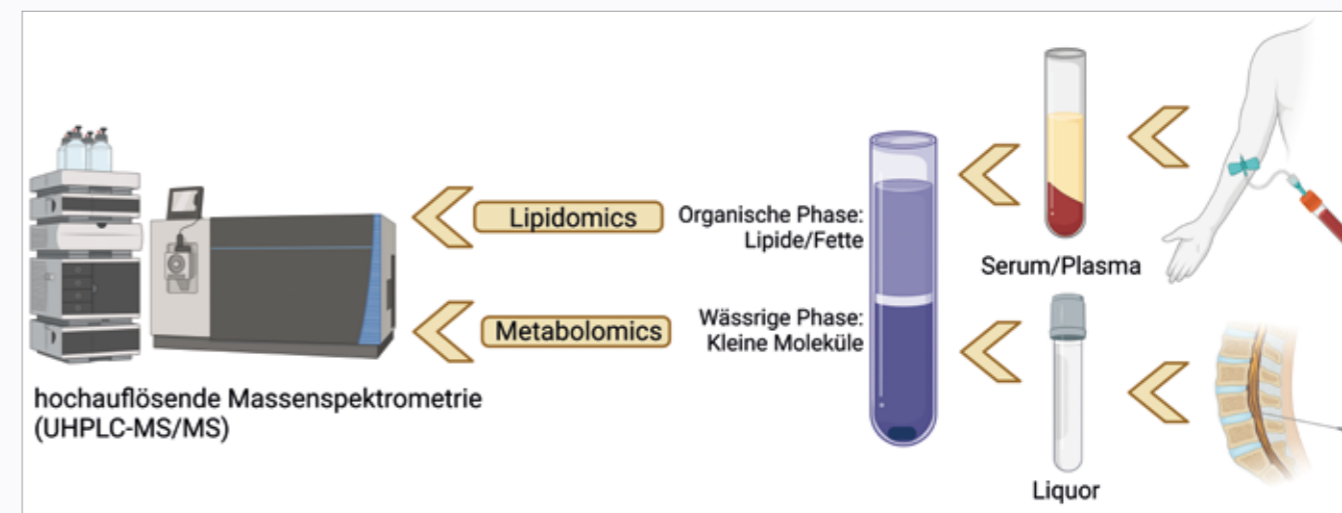


Abbildung 2: Schematische Darstellung der massenspektrometrischen Analyse von Plasma und/oder Liquorproben von Kindern mit seltenen Erkrankungen. (Created with BioRender.com)

von Hautzellen. Trotz aufwendiger Untersuchungen bleibt auch heute noch die zugrundeliegende Ursache bei einem Teil der Patient:innen unklar, wodurch in weiterer Folge die Einleitung spezifischer Therapien verhindert wird.

Die Resultate unserer Forschung sollen bei seltenen Erkrankungen zu einer rascheren Diagnosefindung, besserer Überwachung des Krankheitsverlaufes und eventuell auch verbesserten Therapien führen. Bei Patient:innen

mit bislang unklaren Erkrankungen könnte der Nachweis bislang nicht routinemäßig bestimmbarer abnormer Stoffwechselprodukte wichtige Hinweise auf einen zugrundeliegenden Gendefekt und die genaue Krankheitsursache liefern.

Martina Zandl-Lang, PhD

## UNIV. FÄ. PRIV.-DOZ. DR. ANNA BAGHDASARYAN, PHD

Wir haben eine tolle neue Ärztin auf der Stoffwechselambulanz an der Uni-Kinderlinik in Graz! Anna Baghdasaryan übernahm 2022 die Stelle von OÄ Dr. Michaela Brunner-Krainz. Im Rahmen unserer Kurzkonferenz im März 2023 stellte sie sich und ihre Aufgaben den MPS-Familien mit dieser Folie vor:

Diagnose & Betreuung: .....

Klinischer Verdacht		
Diagnostik	Therapie	Zukunftsperspektiven
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Labor</li> <li>- Spezielle Metabolite</li> <li>- Enzymatische Verfahren</li> <li>- Genetik</li> <li>- Bildgebung</li> <li>- .....</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Enzyersatztherapie (Klinik/Heimtherapie)</li> <li>- SCTX</li> <li>- Interdisziplinäre Betreuung (Jahreskontrollen)</li> <li>- Neuropädiatrie</li> <li>- Orthopädie</li> <li>- HNO, Augenärztliche</li> <li>- Ko</li> <li>- Kardiologie</li> <li>- Physiotherapie</li> <li>- .....</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Forschung</li> <li>- effizientere EET</li> <li>- Blut-Hirn Schranke</li> <li>- Zellkulturen</li> <li>- Tiermodelle</li> <li>- neue Therapieoptionen</li> <li>- z.B. Gentherapie</li> <li>- .....</li> </ul>



# INDIVIDUELLE HEILVERSUCHE

## MILLIARDEN EINSPAREN LEICHTGEMACHT?



Arzneimittel werden meist von sehr großen pharmazeutischen Unternehmen entwickelt und vertrieben. Die Erlaubnis, ein Arzneimittel auf den Markt zu bringen setzt die Zulassung durch zuständige Arzneimittelbehörden voraus. Die Zulassung wird erteilt, wenn in großen systematischen Studien nachgewiesen wurde, dass das Arzneimittel ausreichend wirksam und verträglich ist.

Was man unter Wirksamkeit bzw. einem relevanten Ansprechen im konkreten Fall versteht, wird vor dem Start der Studie genau definiert. Diese Definition von Ansprechen kann sich zum Beispiel auf das Überleben, das Verhindern von Krankheitskomplikationen wie z.B. einem Herzinfarkt als Folge einer Bluthochdruckerkrankung oder auch auf Befunde wie Blutwerte oder Tumorgroße etc. beziehen. Klassischerweise wird ein wichtigstes Merkmal für Ansprechen festgelegt, der so genannte primäre Studienendpunkt.

Als Responder werden in diesem Kontext Personen bezeichnet, bei denen der primäre Studienendpunkt – z.B. das Überleben nach fünf Jahren oder die Normalisierung eines Laborwertes – beobachtet wird. Der Anteil an Respondern gibt also Auskunft darüber, mit welcher Gewissheit man davon ausgehen kann, dass sich das erhoffte Ansprechen zeigt.

Prof. Dr. Nicholas J. Schork hat bereits 2015 im Fachjournal Nature kommentiert, dass die zehn umsatzstärksten Arzneimittel in nur 4 bis 25 % der Studienteilnehmer:innen dieses Ansprechen erzielen [1]. Aus den Daten, die seinem Kommentar zugrunde liegen [2] lässt sich berechnen, dass durchschnittlich nur 13 % dieses definierte Ansprechen zeigen. Das bedeutet nicht zwingend, dass die übrigen 87 % keine Vorteile durch die Behandlung haben, die Berechnung bezieht sich ja ausschließlich auf den definierten primären Endpunkt.

**Vorwort zum Artikel:** Ich habe einen Vortrag mit diesem Titel auf der Jahrestagung der österreichischen Plattform für personalisierte Medizin gehalten. Auf Wunsch der Herausgeberin fasse ich den Vortrag in dieser Falter-Ausgabe gerne noch einmal zusammen. Individuelle Heilversuche stellen bei vielen seltenen Erkrankungen eine wichtige oder sogar die einzige Möglichkeit dar, den Leidensdruck der Patient:innen zu mindern. Im Zusammenhang mit unserem Projekt zu individuellen Heilversuchen bei MPS mit immunmodulierenden Arzneimitteln habe ich erkannt, dass individuelle Heilversuche auch bei häufigen Erkrankungen ein enormes Potential haben, das aktuell nicht angemessen genutzt wird. Ein schönes Beispiel also, wie die Forschung zu seltenen Erkrankungen auch für Volkskrankheiten eine Bedeutung haben kann.

**Nur 13 % der Patientinnen sprechen so an, wie wir es erwarten!**



Ein konkretes Beispiel: In der Jupiter-Studie [3] wurden über 17.000 Personen mit einem erhöhten Entzündungswert (CRP) mit einem Cholesterin-senkenden Arzneimittel behandelt, obwohl diese Personen kein erhöhtes Cholesterin hatten. Der Grund hierfür war das Wissen, dass ein erhöhter CRP-Wert mit einem erhöhten Risiko für Herzinfarkte, Schlaganfälle und andere Arterienverschlüsse einhergeht und die Hypothese, dass der Cholesterin-Senker Rosuvastatin dieses Risiko im Vergleich zu Placebo auch bei Personen reduziert, deren Cholesterinwerte nicht erhöht sind. Die Hypothese wurde bestätigt und zwar so eindrucklich, dass die Studie vorzeitig abgebrochen wurde, da der Vorteil von Rosuvastatin so klar war.

Dennoch ergibt die Studie, dass durch eine 5-jährige Behandlung nur bei ca. 5 % der Personen durch Rosuvastatin ein Herzinfarkt, Schlaganfall etc. verhindert wird. Der Grund liegt darin, dass einerseits bei sehr vielen Personen auch unter Placebo innerhalb von fünf Jahren keines bzw. noch keines der bedrohlichen Ereignisse eintreten würde. Andererseits gibt es auch einzelne Personen bei denen es trotz Behandlung mit Rosuvastatin zu Ereignissen kommt.

Was bedeutet das? **Auch wenn die Wirksamkeit eines Arzneimittels in großen Studien eindeutig nachgewiesen ist, kann man oft nur sehr eingeschränkt vorhersagen, welche Vorteile der individuelle Patient durch eine Behandlung hat.** Das gilt besonders, wenn ein optimales Ansprechen nicht sofort nachgewiesen werden kann, sondern die Zustandsverbesserung erst nach langer Zeit eintritt bzw. das abzuwendende Ereignis erst nach Jahren auftreten würde.

In anderen Worten: Große, randomisiert-kontrollierte Studien sind sehr gut geeignet, mit hoher Genauigkeit

die durchschnittlichen Vor- und Nachteile in großen Gruppen vorherzusagen. Die Erkenntnisse aus diesen Studien sind jedoch weniger geeignet, um für konkrete einzelne Patient:innen Vorhersagen zu treffen.

**Prof. Schork und andere Autoren plädieren daher dafür, dass zusätzlich zu den äußerst aufwendigen großen randomisiert-kontrollierten Studien auch Studien genutzt werden sollten, die individuelle Unterschiede berücksichtigen.** Man könne davon ausgehen, dass dadurch einerseits viele unnötige Behandlungen vermieden und andererseits der finanzielle Aufwand für große klinische Studien reduziert werden können.

### Individuelle Heilversuche und N=1 – Studien

Besonders im Feld der seltenen Erkrankungen kennt man ein weiteres Problem mit großen randomisiert-kontrollierten Studien. Es kann sehr zeitaufwendig sein, diese Studien durchzuführen und das bringt mit sich, dass Therapieinnovationen erst nach vielen Jahren durch die Marktzulassung allen Patient:innen zugänglich werden. Das ist besonders hart für Betroffene, wenn eine Behandlung grundsätzlich möglich ist, aber die Zulassung noch nicht erteilt wurde.

Für solche Fälle erlaubt das Gesetz individuelle Heilversuche für einzelne Patient:innen „zur Abwehr einer Lebensbedrohung oder schweren gesundheitlichen Schädigung“ [4]. Diese liegen in der persönlichen Verantwortung der behandelnden Ärzt:innen. Die Behörde gibt vor, dass „eine systematische Datenerhebung zu Sicherheit und Wirksamkeit eines Arzneimittels im Rahmen eines Heilversuches ... dementsprechend nicht zulässig“ ist, sondern „nur im Rahmen einer klinischen Prüfung möglich“ ist [5].

### Individueller Heilversuch (Named Patient Use)

**BEZIEHT SICH IMMER NUR AUF EINEN BESTIMMTEN PATIENTEN** und wird demgemäß auch oft als „Named Patient Use“ bezeichnet. In Österreich unterliegt die Durchführung eines Heilversuchs keiner Bewilligung durch oder Meldung an die Behörde, sondern obliegt der

**EIGENVERANTWORTUNG DES BEHANDELNDEN ARZTES.** Für den Sonderfall eines Heilversuchs mit einem Arzneimittel das unter das Gentechnikgesetz fällt ist eine Bewilligung durch das Bundesministerium für Gesundheit erforderlich (siehe <http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/>).

Die Durchführung eines Heilversuches dient, wie § 8 Abs. 1 Z 2 Arzneimittelgesetz ausführt, der **dringlichen Behandlung von namentlich bestimmten Patienten zur Abwehr einer Lebensbedrohung oder schweren gesundheitlichen Schädigung.**

**Eine systematische Datenerhebung zu Sicherheit und Wirksamkeit eines Arzneimittels im Rahmen eines Heilversuches ist dementsprechend nicht zulässig und nur im Rahmen einer klinischen Prüfung möglich.** (siehe L I206 Leitfaden KP Einreichung).

**Was bedeutet das?**

Wenn der medizinische Bedarf sehr hoch ist, die zugelassenen Arzneimittel diesen nicht decken können, ist ein Heilversuch nicht strafbar aber es ist gleichzeitig nicht zulässig, in diesem Heilversuch allgemeingültige Erkenntnisse zur Wirksamkeit und Sicherheit des Arzneimittels abzuleiten. In anderen Worten kann man erst im Nachhinein und nach Genehmigung durch die Behörde bzw. die zuständige Ethikkommission solche Erkenntnisse auswerten.

Das ist nun aus mindestens zwei Gründen nicht optimal:

1. Ein wichtiger Grundsatz in der klinischen Forschung ist, dass Erkenntnisse aussagekräftiger sind, wenn die Art und Weise der Datenerhebung vorab genau geplant und dadurch systematisch erfolgt.

2. Der gegebene Rahmen für Forschung, die auf individuelle Unterschiede im Ansprechen auf Therapien eingeht, ist relativ eng und vermutlich trägt dies dazu bei, dass solche Forschung kaum durchgeführt wird. Das ist besonders relevant, da seit mehreren Jahrzehnten sehr differenzierte Konzepte vorliegen, wie aus Einzelfallstudien wichtige Erkenntnisse gewonnen werden könnten [6]

**Warum MPS-Expert:innen N = 1 – Studien kaum nutzen**

Im Rahmen eines Forschungsprojektes haben wir 27 MPS-Expert:innen aus internationalen Zentren zu individuellen Heilversuchen / Einzelfallstudien befragt. Es zeigt sich, dass die meisten wissen, dass individuelle Heilversuche bzw. Einzelfallstudien möglich sind und einen relevanten Erkenntnisgewinn ergeben können. Dennoch machte nur ca. 1/3 der Expert:innen in sehr wenigen Fällen davon Gebrauch und publiziert wurden die Ergebnisse praktisch nie [7]. Als Gründe für diese marginale Nutzung wird überwiegend das Fehlen von Ressourcen und Know-How für die Durchführung von N = 1-Studien angegeben. Die Bereitstellung eines Tools für diese Zwecke würde bei 84 % der befragten Expert:innen zu einer stärkeren Nutzung führen. Diese Expert:innen-Einschätzung wird aktuell durch ein weiteres Projekt bestätigt.

**Zusammenfassung**

Eine sehr individuelle Betreuung und damit auch die individuelle Beurteilung von Therapieoptionen ist bei seltenen Erkrankungen zwingend erforderlich. Es gibt

einige Hinweise darauf, dass dies auch für häufige Erkrankungen so sein sollte. Seit vielen Jahren stehen wissenschaftliche Methoden zur Verfügung, wie vor allem bei innovativen Therapieansätzen auch Einzelfalls-Studien wichtige Erkenntnisse bringen können. Dennoch bleibt diese Möglichkeit in der Evidenz-basierten Medizin bislang sowohl bei seltenen als auch bei häufigen Krankheiten weitestgehend ungenutzt. Im Bereich der Behandlung von MPS-Patient:innen mit Immunmodulatoren haben wir im Rahmen einer Reihe von Projekten einen neuen Weg eingeschlagen. Dieser kann auch auf andere seltene und häufige Erkrankungen übertragen werden.

**Prof. Dr. med. Florian Lagler  
PMU Salzburg**



1 Schork, N. Personalized medicine: Time for one-person trials. *Nature* 520, 609–611 (2015).  
 2 Top 100 Selling Drugs of 2013 - *Medscape* - Jan 30, 2014  
 3 Ridker PM et al.; JUPITER Study Group. Rosuvastatin to prevent vascular events in men and women with elevated C-reactive protein. *N Engl J Med.* 2008 Nov 20;359(21):2195-207.  
 4 § 8 Abs. 1 Z 2 Arzneimittelgesetz  
 5 Information zum Heilversuch („Named Patient Use“) in Österreich; [https://www.basg.gv.at/fileadmin/redakteure/01\\_Formulare\\_Listen/I/L\\_I235\\_Information\\_zum\\_Heilversuch\\_Named\\_Patient\\_Use\\_in\\_Oesterreich\\_de.pdf](https://www.basg.gv.at/fileadmin/redakteure/01_Formulare_Listen/I/L_I235_Information_zum_Heilversuch_Named_Patient_Use_in_Oesterreich_de.pdf); Zugriff 29.10.23  
 6 Design and Implementation of N-of-1 Trials: A User’s Guide; <https://effectivehealthcare.ahrq.gov/products/n-1-trials/research-2014-5>; Zugriff 29.10.23  
 7 Wiesinger AM, Strobl H, Lagler FB. Individual Treatment Trials-Do Experts Know and Use This Option to Improve the Treatability of Mucopolysaccharidosis? *Pharmaceuticals* (Basel). 2023 Mar 9;16(3):416.



**PATIENTIN MIT INDIVIDUELLEM HEILVERSUCH - EIN INTERVIEW**

Interview Prof. Dr. Lagler mit seiner Patientin Maria, MPS IVA

**Maria, du nimmst an einem individuellen Heilversuch mit einem immunmodulatorischen Arzneimittel (Humira®) teil. Welche Beschwerden oder Motive haben dich bewogen, dich neben deiner Enzymerersatztherapie mit einem weiteren Medikament behandeln zu lassen?**

Nachdem ich schon über ein Jahr mit den Schmerzen im linken Ellenbogen zu tun hatte, und keine Besserung in Sicht war, habe ich mir gedacht das neue Medikament wäre einen Versuch wert. Vor allem, weil ich nicht monatelang Schmerztabletten nehmen wollte. Die Schmerzen waren so stark, dass ich meinen Arm teilweise wochenlang nicht richtig bewegen konnte, geschweige denn Autofahren. Ich war also gezwungen im Homeoffice zu arbeiten oder mich im Extremfall sogar krank schreiben zu lassen. Ohne Schmerztabletten kam ich nicht durch den Tag, was für mich sehr ungewöhnlich ist, da ich es doch gewohnt bin mit Schmerzen umzugehen.

**Welche Wirkung hast du vor Beginn der Behandlung erwartet?**

Ich habe mir erhofft, dass die Schmerzen wieder aufhören und ich meinen Alltag wieder ohne Einschränkungen leben kann, d.h. dass ich unter anderem nicht im Homeoffice arbeiten muss, weil mein Arm zu sehr wehtut, um Auto zu fahren.

**Wie lange erhältst du schon Humira®, wie verträgst du es und wie geht es dir damit?**

Ich bekomme Humira® jetzt seit vier Monaten. Alle zwei Monate habe ich einen Kontrolltermin. Bisher hatte ich keine Nebenwirkungen, die ich Humira® zuordnen könnte. Keinerlei Hautirritationen etc. Es geht mir gut damit. Ich bin schmerzfrei, wobei ich nicht genau sagen kann, ob das nur Humira® geschuldet ist, oder ob es auch mit der Kältekammertherapie zusammenhängen könnte, die ich schon vor Humira® begonnen habe und immer noch zusätzlich mache.

**Welche Arten von Tests oder Untersuchungen mussten du im Rahmen des Heilversuches durchführen?**

Im Rahmen der Studie muss ich Fragebögen ausfüllen, Fragen zu meinem allgemeinen Befinden und Alltagssituationen beantworten. Mir wurde Blut abgenommen, und ich muss regelmäßig einen 6-Minuten Gehstest absolvieren. So wird die mögliche Wirkung des Medikamentes regelmäßig dokumentiert.

**Wie erlebst du die Zusammenarbeit mit deinem medizinischen Team und den Forschern im Heilversuch?**

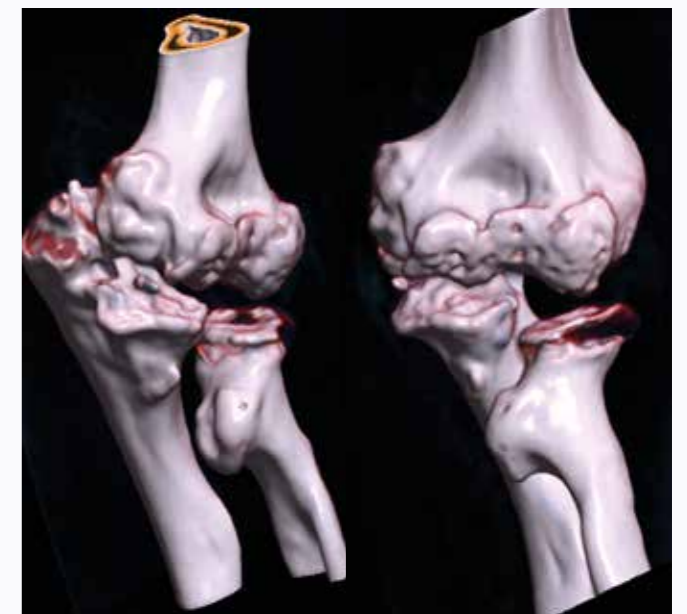
Ich fühle mich von Herrn Prof. Dr. Lagler und Frau Mag. Wiesinger bestens betreut. Ich kann sie jederzeit telefonisch erreichen, wenn ich Fragen habe und bekomme meist innerhalb weniger Minuten oder Stunden eine Antwort. So war es z.B. als plötzlich auch mein rechter Ellenbogen ganz plötzlich und intensiv zu schmerzen begonnen hatte und ich nicht wusste, was ich tun sollte. Innerhalb weniger Stunden hatte ich auch da (an einem Sonntag!) eine Antwort.

**Welche Veränderungen hast du seit Beginn des Heilversuchs an deinem Gesundheitszustand bemerkt, wenn überhaupt?**

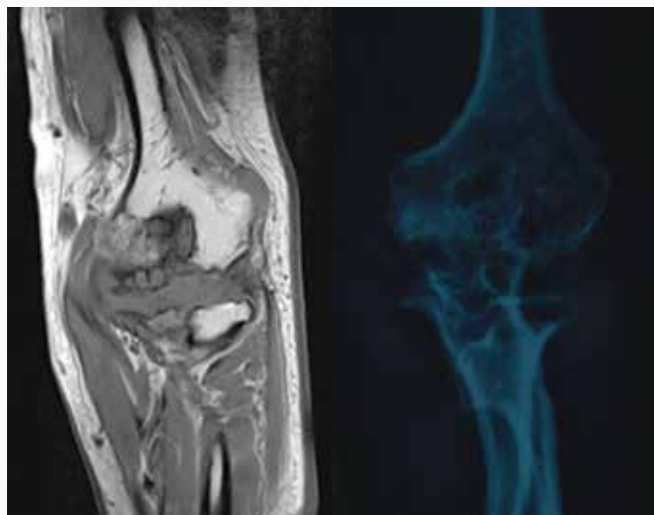
Bemerkt habe ich, dass ich weniger Schmerzen habe. Ob das eventuell auch mit meinen regelmäßigen Besuchen in der der Kältekammer zusammenhängt, weiß ich nicht. Ich möchte es aber austesten, indem ich meine Kältekammerfrequenz reduziere. Das Wetter ist zurzeit ohnehin nicht so verlockend, um jede Woche mehrmals freiwillig in eine Kammer mit -130 °C zu gehen.

**Welche Herausforderungen oder Nebenwirkungen haben sich im Laufe des Heilversuches ergeben, und wie gehst du damit um?**

Nebenwirkungen hatte ich bisher keine. Durch die regelmäßige Kontaktmöglichkeit zu Prof. Dr. Lagler und Frau Mag. Wiesinger, fühle ich mich auch in herausfordernden Situationen sicher und gut betreut.



Ellbogen der Patientin, CT-Aufnahme



Ellbogen der Patientin, MRT und Röntgen

**Inwieweit hat deine Teilnahme an diesem Heilver-such deine alltägliche Lebensweise beeinflusst? Gibt es besondere Anpassungen, die du vornehmen musstest?**

Es gab für mich keine Anpassungen, die ich vornehmen musste. Der einzige Unterschied ist, dass ich jeden zweiten Mittwoch daran denken muss, dass ich die Spritze brauche. Diese wird mir von meiner Infusionsschwester, die mir die wöchentliche Enzymersatztherapie verabreicht, nach Hause gebracht. Ich darf bzw. sollte nach der Injektion von Humira nicht gleich baden gehen, aber das ist keine nennenswerte Einschränkung.

**Hast du Unterstützung von Familie und Freunden erhalten, während du an diesem Heilver-such teil-nimmst?**

Meine Familie unterstützt mich dahingehend, dass mir meine Mama oder mein Bruder die Humira® Spritze verabreichen. Diese ist wie eine Trombo-spritze in den Oberschenkel zu geben. Alleine traue ich mich das nicht. Für die erste Verabreichung ist meine Infusionsnurse zu mir gekommen, da ich beim ersten Mal jemanden dabei haben wollte, der im Notfall genau weiß was zu tun ist. Außerdem haben sie meine Entscheidung von Anfang an unterstützt und nicht versucht, mich wegen der vie-

len möglichen Nebenwirkungen, die bei so einem Rheu-mamedikament auftreten können, davon abzuhalten. Ich selbst habe keine Bedenken und bin zuversichtlich, dass ich das Medikament gut vertragen werde. Bis jetzt ist das auch tatsächlich der Fall.

**Wie fühlst du dich in Bezug auf die Aussichten und Hoffnungen für die Zukunft im Zusammenhang mit deiner Erkrankung?**

Wenn die Schmerzen so kontrollierbar bleiben, wie sie es momentan sind, bin ich in Bezug auf meine Zukunft zuversichtlich, dass alles gut sein wird und ich diese neuen Schmerzprobleme im Zaum halten kann.

**Welche Botschaft oder Ratschläge würdest du anderen Patienten geben, die möglicherweise in Erwägung ziehen, an einer klinischen Studie oder einem individuellen Heilver-such teilzunehmen?**

Das, was mir hierzu als allererstes eingefallen ist: JUST DO IT! Denn nur wenn du es ausprobierst, merkst du, ob es dir hilft. Und nur wenn Studien und Heilver-suche durchgeführt werden, kann man damit auch anderen Patient:innen helfen.

Es ist nicht das erste Mal, dass ich etwas teste. Ich war auch Studienpatientin für das inzwischen zugelassene Medikament Vimizim. Das war damals sehr aufwändig, weil ich für die Infusionen fast drei Jahre lang wöchentlich erst in ein Studienzentrum nach London und später nach Mainz fliegen musste. Aber auch das habe ich mit der Unterstützung meiner Familie geschafft. Ich finde Studienteilnahmen sehr wichtig. Und ich würde an so ziemlich jeder Studie teilnehmen, weil ich weiß, dass ich mit meiner Teilnahme möglicherweise auch anderen Patient:innen in der Zukunft helfen kann, selbst dann, wenn es mir selbst vielleicht nicht hilft. Ich bin sehr froh, dass ich das damals gemacht habe und freu mich auch jetzt, über die Möglichkeit dieses individuellen Heilver-suches mit Humira®.

**Vielen Dank für das Interview Maria!**



# POSTERVORSTELLUNG

## WICHTIGE DIFFERENTIALDIAGNOSTISCHE UNTERSUCHUNG BEI PATIENT:INNEN MIT VERDACHT AUF MPS

Marie Däntl<sup>1</sup>, Markus Schwarz<sup>1</sup>, Petra Oliva<sup>1</sup>, Thomas P. Mechtler<sup>1</sup>, Sandra Liebmann-Reindl<sup>1</sup>, Berthold Streubel<sup>2</sup>, David C. Kasper<sup>1</sup>  
<sup>1</sup> ARCHIMEDlife GmbH, Wien, Österreich | <sup>2</sup> Medizinische Universität Wien, Klinisches Institut für Pathologie, Wien, Österreich

### Einleitung

Mukopolysaccharidosen (MPS) sind eine Gruppe von chronischen, fortschreitenden, lysosomalen Speicher-krankheiten (LSD), die mehrere Organ-Systeme beeinträchtigen. Diese Erkrankungen werden durch einen Enzymmangel verursacht, der dazu führt, dass Glykosaminoglykane (GAGs; früher Mukopolysaccharide genannt) nicht abgebaut werden können und sich in Skelett, Arterien, Augen, Haut, Gelenken, Ohren, und/oder Zähnen ansammeln. Glykosaminoglykane können sich auch in den Atemwegen, der Milz, der Leber, dem zentralen Nervensystem, dem Knochenmark, und dem Blut anreichern. Je nachdem, welche der elf bekannten Enzyme betroffen sind und wie hoch die Enzymaktivität ist, werden unterschiedliche klinische Manifestationen beschrieben, die von leichten bis zu schweren Formen mit möglicherweise frühem Tod reichen. Die Differentialdiagnose nach Phänotyp ist meist sehr schwierig und oftmals nicht möglich.

### Studie

Hier präsentieren wir die Daten eines Screenings für Hochrisikopopulationen (8.033 Personen mit Verdacht

auf MPS), bei dem ein neuer und vollständig validierter diagnostischer Arbeitsablauf angewandt wurde. Dieser umfasst ein 6-Plex MS/MS-basiertes Assay, gefolgt von einem genetischen Bestätigungstest durch Next-Generation-Sequenzierung (NGS).

Unser Assay ermöglicht die Testung auf MPS I, MPS II, MPS IIIB, MPS IVA, MPS IVB, MPS VI, und MPS VII aus einer einzigen Trockenblutkarte. Die verfügbaren Enzym- und Gentests für die verschiedenen MPS-Typen sind in Abbildung 1 zusammengefasst.

Der beschriebene Arbeitsablauf wurde validiert und eine Cut-off-Bewertung für jeden MPS-Typ wurde in einer Pilotstudie mit rund 800 Proben durchgeführt (siehe Abbildung 2).

Im Rahmen dieses Screenings für Hochrisikopopulationen wurden Proben aus 57 Ländern eingesandt, vor allem aus dem Nahen Osten (z.B. Saudi-Arabien, Irak), Nordafrika (z.B. Algerien, Ägypten) und Europa (z.B. Deutschland, Italien, Ukraine). Die Verteilung nach Herkunftsland und Geschlecht ist in Abbildung 3 dargestellt.

Erkrankung	Enzymtest	Gentest
MPS I Mukopolysaccharidose Typ I	α-L-Iduronidase	IDUA
MPS II Mukopolysaccharidose Typ II	Iduronat-2-Sulfatase	IDS
MPS III Mukopolysaccharidose Typ III	N-α-Acetylglucosaminidase	SGSH (MPS IIIA), NAGLU (MPS IIIB), HGSNAT (MPS IIIC), GNS (MPS IIID)
MPS IVA Mukopolysaccharidose Typ IVA	N-Acetylgalaktosamin-6-sulfat-Sulfatase	GALNS
MPS IVB Mukopolysaccharidose Typ IVB	β-D-Galaktosidase	GLB1
MPS VI Mukopolysaccharidose Typ VI	Arylsulfatase B	ARSB
MPS VII Mukopolysaccharidose Typ VII	β-Glukuronidase	GUSB

Abbildung 1: Zusammenfassung der verfügbaren Enzym- und Gentests für die verschiedenen MPS-Typen.



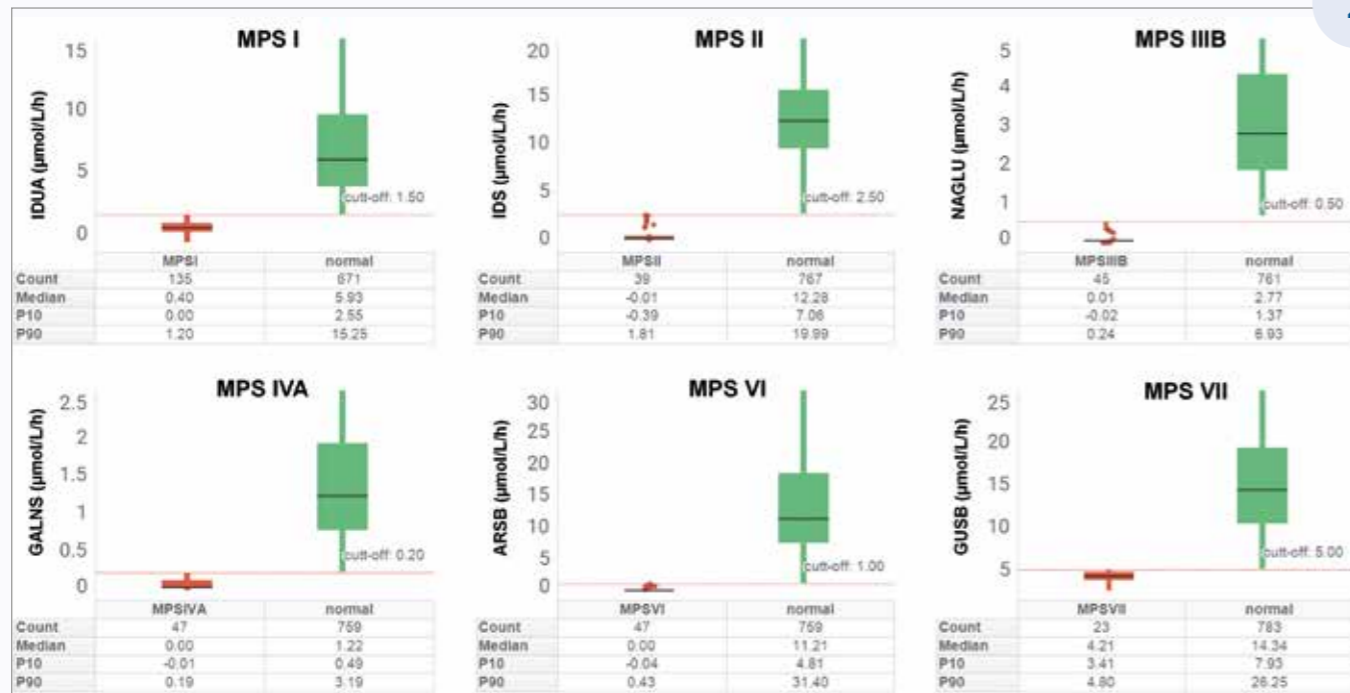


Abbildung 2: Cut-off-Bewertung für die verschiedenen MPS-Typen.

Der Anteil an Frauen ist in rot abgebildet, blau stellt den Anteil an Männern und grau den Anteil der Personen, bei denen das Geschlecht nicht bekannt ist, dar.

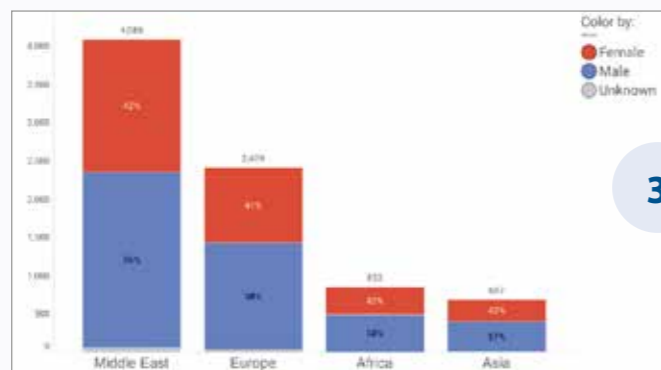


Abbildung 3: Aufteilung der Proben nach Herkunftsland und Geschlecht

Insgesamt wiesen etwa 20 % der untersuchten Proben reduzierte Enzymaktivitäten unterhalb der jeweiligen Cut-offs auf. Die genetische Bestätigungsdagnostik wurde bei 1.577 Proben durchgeführt. Abbildung 4 stellt die Verteilung der identifizierten Varianten (keine (grün), eine (rosa) oder zwei Varianten (rot)) in Korrelation mit dem jeweilig untersuchten Gen dar.

Durch die genetische Konfirmationsdiagnostik konnten insgesamt 1.091 Fälle bestätigt werden. Abbildung 5 zeigt die Verteilung der bestätigten Fälle nach MPS-Typ. Die höchsten Inzidenzen wurden für MPS I (320 Fälle), MPS IVA (362 Fälle) und MPS VI (243 Fälle) identifiziert.



Abbildung 4: Verteilung der identifizierten Varianten (keine, ein oder zwei Varianten) in Abhängigkeit von den untersuchten Genen.

MPS-Typ	Bestätigte Fälle
MPS I	320
MPS II	37
MPS III B	126
MPS IVA	362
MPS VI	243
MPS VII	3*
<b>Gesamtzahl der identifizierten Patient*innen</b>	<b>1.091</b>

\*4 weitere Fälle wurden kürzlich identifiziert

Abbildung 5: Verteilung der bestätigten Fälle nach MPS-Typ.

Abbildung 6 zeigt die Verteilung der unterschiedlichen MPS-Typen in Abhängigkeit von der Herkunft der Proben. Je nach Herkunft der Proben wurden unterschiedliche Verteilungen der MPS-Typen beobachtet. Im Allgemeinen wurde in Europa, Asien und Afrika eine ähnliche Verteilung der untersuchten MPS-Fälle beobachtet, während im Nahen Osten eine abweichende Verteilung von MPS I (IDUA), MPS IVA (GALNS) und MPS VI (ARSB)-Fällen zu verzeichnen war.

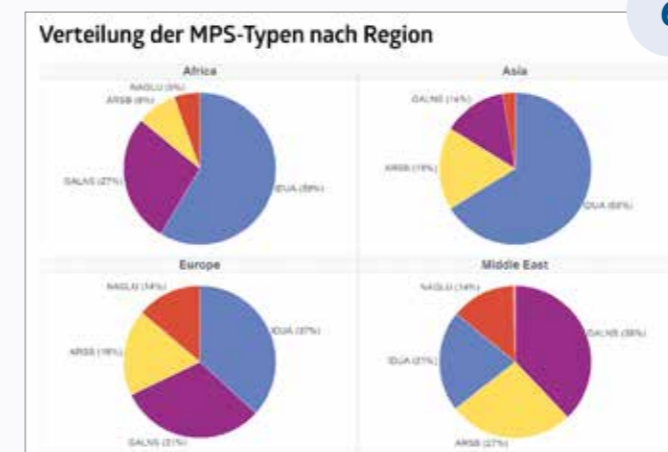


Abbildung 6: Verteilung der MPS-Typen nach Herkunft der Probe. Im Mittleren Osten wurde im Vergleich zu den anderen Regionen eine abweichende Verteilung beobachtet.

### Zusammenfassung:

Die vorgestellten Daten unterstreichen die Wichtigkeit einer schnellen und zuverlässigen diagnostischen Labortestung für Patient:innen mit Verdacht auf MPS. Unser kombinierter Testalgorithmus wurde validiert, und die Eignung für eine zuverlässige/simultane Diagnose der verschiedenen MPS-Typen wurde nachgewiesen. Mit den festgelegten Cut-off-Werten wurde bei etwa 80 % der MPS-ähnlichen Phänotypen eine normale Enzymaktivität festgestellt und bei 20 % ein genetischer Bestätigungstest durchgeführt. Bei biochemisch negativen MPS-Proben sollten andere Erkrankungen mit ähnlichen klinischen Merkmalen, wie  $\alpha$ -Mannosidose oder Mukopolidose, in Betracht gezogen werden. Die gewonnenen Daten unterstreichen die Bedeutung eines globalen MPS-Screening-Ansatzes, insbesondere um die derzeitige Wartezeit bis zur klinischen Beurteilung und dem anschließenden Behandlungsbeginn zu verkürzen.

### Danksagung

Wir danken allen Ärzt:innen für ihr Vertrauen und die Teilnahme im Rahmen der Diagnostik-Initiative, sowie den Pharmafirmen Sanofi, BioMarin und Chiesi für die finanzielle Unterstützung.

### Interessenskonflikte

Es bestehen keine Interessenskonflikte.

### Referenzen

Zanetti A, D'Avanzo F, AlSayed M, Brusius-Facchin AC, Chien YH, Giugliani R, Izzo E, Kasper DC, Lin HY, Lin SP, Pollard L, Singh A, Tonin R, Wood T, Morrone A, Tomanin R. Molecular basis of mucopolysaccharidosis IVA (Morquio A syndrome): A review and classification of GALNS gene variants and reporting of 68 novel variants. Hum Mutat. 2021 Nov;42(11):1384-1398.



Dipl.-Ing. DDr. David C. Kasper  
ARCHIMEDlife GmbH

**Atikon**  
Alles Marketing

## Gemeinsam etwas verändern!

Atikon ist innovativer Marketingpartner von Steuerberater:innen und Marktführer im Kanzleimarketing. Seit dem Jahr 2000 setzen sich jeden Tag rund 80 Spezialist:innen dafür ein, spannende Marketingkonzepte, moderne Websites und trendige On- und Offlinetools zu entwickeln.

Unseren Erfolg mit anderen zu teilen, liegt uns am Herzen. Daher unterstützen wir die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen mit unserer Spende. **Helfen hilft!**

Besuchen Sie uns auf:  
[www.atikon.com](http://www.atikon.com)

# SIMULATIONSTRAINING

## GUTE VORRAUSSETZUNGEN FÜR DEN NOTFALL SCHAFFEN

**MPS-betroffene Kinder haben ein erhöhtes Risiko, verschiedene Notfallsituationen in ihrem Leben zu erleben. Neben Herz- und Atemwegsnotständen treten auch zahlreiche weitere gesundheitskritische Situationen auf. Dies belastet nicht nur die Patient:innen selbst, sondern kann auch Eltern und Betreuungspersonen von Kindern mit MPS psychisch stark beanspruchen. Unbekannte, noch nicht durchlebte Notfallsituationen verursachen im Alltag Angst, Stress und Unsicherheit darüber, wie man sich in solchen Momenten richtig verhält.**

In den Workshops, die über zumindest vier Stunden angesetzt sind, besteht auch immer die Möglichkeit, vergangene belastende Momente anzusprechen und richtige Verhaltensweisen in diesen Situationen zu üben. Gemeinsam spielen wir die Fallbeispiele der Teilnehmer:innen an der Simulationspuppe durch, üben das richtige Verhalten und reflektieren das anschließend. So können wir kompetentes Verhalten im Notfall fördern und Belastungen abbauen.

**Michaela Weigl**

Es gibt einige Schreckgespenster, vor denen unsere Eltern Angst haben, die sie stressen und lähmen, wenn es darum geht, Entscheidungen zu treffen und zu handeln. Zum Beispiel der erste epileptische Anfall, Erstickungsgefahr, Atemnot aufgrund von Verschlucken, allergische Reaktionen, Stürze... leider sind all diese Situationen mehr als realistisch und es ist nur eine Frage der Zeit, wann und wie oft sie auftreten. Angesichts dieser hohen Belastung ist es entscheidend, Wege zu finden, um die Familien effektiv zu unterstützen. Wir möchten sie darauf vorbereiten, ihnen „ein Werkzeug in die Hand geben“, um ihnen Selbstvertrauen und die Gewissheit zu geben, dass sie in diesen Situationen richtig reagieren können. Das gelingt uns mit Hilfe der Simulationstrainings, die wir regelmäßig anbieten, sehr gut.

Und so sind wir sehr dankbar, dass sich Dr. Florian Lagler, Leiter des Simulationszentrums an der Paracelsus Medizinischen Universität Salzburg, immer wieder die Zeit nimmt, mit uns solche Trainings durchzuführen. Denn: Wer gut vorbereitet ist, kann im Notfall besser reagieren und möglicherweise Leben retten.

Das jährliche Training während der Therapiewoche ist schon zur Tradition geworden, ist jedes Mal sehr gut besucht und immer wieder eine echte Bereicherung. Man kann so ein Training nicht mit einem Erste Hilfe Kurs vergleichen, es ist so viel mehr als das! Hier wird ganz spezifisch auf MPS eingegangen und es geht ganz klar um Situationen, in denen sich unsere Familien wiederfinden, weil diese tatsächlich so passieren. Man lernt bei jedem einzelnen Training was dazu und gewinnt immer mehr Sicherheit - Sicherheit, auf die man im Ernstfall bauen kann.





# Seltene Erkrankungen

UNSER AUFTRAG FÜR INNOVATIVE LÖSUNGEN

## TAKEDA UNTERSTÜTZT MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN

Fünf Prozent der Weltbevölkerung leiden an Seltene Erkrankungen.<sup>1</sup> In Österreich sind 400.000 Menschen betroffen.<sup>2</sup> 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.



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

[www.takeda.at](http://www.takeda.at)

C-APROM/AV/PO/0001 | Feb. 2022

## FAMILIEN MIT SCHWERKRANKEN KINDERN PROFITIEREN VON MPS-TRAININGS

### Hintergrund

Die Angst vor häuslichen Notfällen belastet viele Eltern von Kindern mit chronischen Erkrankungen erheblich. Das ist wissenschaftlich z.B. für die elterliche Angst vor Unterzucker-Notfällen bei Kindern mit Diabetes mellitus gut belegt [1-3] und unser aktuelles Forschungsprojekt zu Trainings für Eltern und andere Familienangehörige von Patient:innen mit Mukopolysaccharidosen (MPS) zeigt, dass der durch diese Ängste ausgelöste z.T. erhebliche Stress mit Simulationstrainings wirksam reduziert werden kann [4]. Diese Trainings sind sehr aufwändig. Es braucht eine spezielle Schulung, um Eltern in solchen hoch-stressigen Situationen auch psychologisch adäquat zu führen. Obwohl das Medizinische Simulationszentrum z.T. pro bono agiert, können die Trainings ohne eine Finanzierung, wie z.B. im Rahmen eines Forschungsprojektes, nicht ausreichend angeboten werden.

Die positiven Erfahrungen aus den Trainings mit MPS-Familien, die auch in einem Forschungsprojekt wissenschaftlich untersucht werden, haben auch über die MPS-Community hinaus viel positive Resonanz bewirkt. Durch eine Spende des Rotary Club Salzburg Nord konnten 2023 drei Trainings für Eltern und Angehörige von schwer betroffenen Kindern durchgeführt werden. Insgesamt wurden 25 Eltern und Angehörige sowie fünf so genannte Leih- und Notfall-Mamas mit dieser innovativen Methode trainiert. Die Teilnehmer:innen versorgen Kinder mit z.T. sehr seltenen Erkrankungen mit schwersten Symptomen und Einschränkungen.

Alle Teilnehmer:innen hatten zuvor schon eigeninitiativ allgemeine Erste-Hilfe-Trainings absolviert. Die Eltern

schildern aber, dass diese auf die besonderen Situationen bei ihren Kindern, wie z.B. epileptische Anfälle, akute Atemnotsituationen, psychiatrische Krisen etc. nicht vorbereiten. Das Besondere an unserer speziellen Form des Simulationstrainings liegt darin, dass ganz individuell auf diese speziellen Anforderungen eingegangen werden kann. So wurde zunächst mit den Teilnehmer:innen herausgearbeitet, welche Situationen als besonders belastend wahrgenommen werden. Mit Hilfe von modernster Simulationstechnik wurden dann diese Ereignisse simuliert und die Eltern konnten sehr realitätsnahe Erfahrungen sammeln. In der Nachbesprechung der Szenarien wurden viele praktische Tipps vermittelt, wie man diese auch psychisch großen

Herausforderungen erfolgreich meistert. Die Eltern und Angehörigen nahmen die Übungsgelegenheit und Tipps sehr dankbar auf und schilderten eindrücklich, dass sie sich nun deutlich sicherer fühlen. Neben der Unterstützung dieser sehr schwer betroffenen Familien gelang es durch die Trainings auch betreffenden Selbsthilfe-Organisationen und Versorgungsinstitutionen vom Wert dieser Trainings zu überzeugen. Es ist also zu erwarten, dass derlei Angebote in Zukunft vermehrt angeboten und genutzt werden können.

Das Projekt ist ein weiteres schönes Beispiel dafür wie auch andere Patient:innen mit anderen Erkrankungen vom Engagement der MPS Austria - Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen profitieren.

Florian Lagler



# UNSICHERHEIT

## PFLEGEKONZEPT UNSICHERHEIT BEI CHRONISCHEN ERKRANKUNGEN



**“Sabina Perricone ist Pflegestudentin an der FH Campus Wien. Sie ist seit vielen Jahren eine Freundin unserer Familie. Sie hat sich entschlossen, diese Arbeit am Beispiel unseres Sohnes Gabo zu präsentieren. In ihrer Arbeit geht sie auf die Bedeutung von Unsicherheit in der Pflege ein und wie diese Unsicherheit das Leben von Patienten mit chronischen Krankheiten beeinflusst. Ich teile mit Ihnen einen Auszug aus ihrer ausgezeichneten Arbeit über das Pflegekonzept Unsicherheit bei chronischen Krankheiten.”**

**Aussi B. de Rodríguez**

### Auszug aus der Arbeit

Uncertainty, oder auf Deutsch Unsicherheit, ist ein wichtiger Begriff in der Forschung, aber ein Konzept, das noch nicht vollständig erforscht wurde. Oft ist es mit negativen Zuständen verbunden, weil es Angst auslöst. Die praktische pflegerische Erfahrung zeigt uns, dass das tatsächlich so ist.

Unsicherheit ist ein komplexes Phänomen, das aus mehreren dynamischen Faktoren besteht und einer ständigen Bewertung, Bewältigung, Interaktion und Nutzung von Informationen unterliegt. Das Phänomen der Unsicherheit tritt häufig bei chronisch Kranken und ihren Angehörigen auf.

Sie kann verschiedene Formen annehmen und sich auf verschiedene Bereiche des Lebens auswirken. Im Fall von

chronischen Krankheiten ist die Unsicherheit oft mit der Frage verbunden, wie sich die Krankheit entwickeln wird und welche Auswirkungen sie auf das tägliche Leben haben wird. Patienten und ihre Familien sind oft mit einer Vielzahl von Informationen und Entscheidungen konfrontiert, die Unsicherheit und Angst auslösen können.

Bestimmte chronische Erkrankungen können auch mit kognitiven Veränderungen einhergehen; die Person und ihre Angehörigen kennen (nicht immer) den Verlauf der Erkrankung und sind sich bewusst, dass die kognitiven Fähigkeiten der Person irgendwann nachlassen werden. Auf psychologischer Ebene verursacht die chronische Krankheit Angst und Unsicherheit bei den Betroffenen. Wie lange wird die Krankheit dauern, wie wird sie fortschreiten, wie viel Schmerz wird sie verursachen und wie werden die Symptome sein. All diese Aspekte bringen einen anhaltenden Zustand drohenden Unheils mit sich. Eine chronische Krankheit bringt viele Veränderungen in der Privatsphäre für die Betroffenen mit sich. Man fragt sich, ob man noch in der Lage sein wird, den aktuellen Beruf auszuüben. Wie wird man die Kosten für medizinische und pflegerische Behandlungen oder spezielle Hilfsmittel bewältigen können? Wie kann man trotz der Krankheit weiterhin die Rolle als Mutter, Vater, Ehefrau oder Ehemann ausüben oder ihr gerecht werden?

Die Abnahme der körperlichen Leistungsfähigkeit führt zu Unsicherheit im Umgang mit der Mobilität. Man ist nicht mehr in der Lage, den eigenen Körper zu kontrollieren und mobil zu sein, um ein normales Leben zu führen. Automatisch schränkt man sich ein, da Unsicherheiten in der Öffentlichkeit auftreten und man nicht mehr in der Lage ist, sich selbständig von einem Ort zum anderen zu bewegen.

Rollenunsicherheit und Rollenbelastung ist sind Phänomene, die innerhalb der Familie auftreten. Die Familie, die ohne Unterbrechung pflegt und betreut, kann eine psychische und physische Rollenbelastung zeigen. Die Familie hat eine Verpflichtung, die aber sehr belastet und Unsicherheit verursacht.

### Unsicherheit als Chance.

Meistens wird das Phänomen Unsicherheit als negativ

bewertet und mit unangenehmen Gefühlen und Stimmungen verbunden. Es kann jedoch auch positive Entwicklungen mit sich bringen.

Denn: Manchmal ist es auch besser, etwas nicht zu wissen, als es zu wissen. Etwas nicht zu wissen kann mit einer Chance auf Optimismus und Hoffnung sein.

Aus diesem Grund meiden Patienten manchmal ausführliche Informationen über ihre eigene Diagnose. Sie wollen Symptome nicht wahrnehmen oder Behandlungen nicht in Anspruch nehmen.

Ein möglicher Grund, warum Patienten lieber in Unsicherheit verbleiben, ist, dass sie das Gefühl haben, dass mehr Wissen darüber einen Einfluss auf ihre Ziele haben könnte oder dass ihnen nicht ausreichende Bewältigungsressourcen zur Verfügung stehen.

### Pflegekonzept Unsicherheit

Insgesamt ist das Pflegekonzept Unsicherheit ein wichtiger Ansatz, um Patienten mit chronischen Krankheiten und ihre Familien zu unterstützen. Es zielt darauf ab, die Unsicherheit zu reduzieren und den Umgang mit der Krankheit zu erleichtern.

Bereitstellung von Informationen, Unterstützung bei der Entscheidungsfindung und Ermutigung, helfen Unsicherheit effektiver zu bewältigen, erleichtern den Umgang mit der Krankheit und helfen dadurch, die Lebensqualität von Patienten mit chronischen Krankheiten zu verbessern. Ein wichtiger Aspekt des Pflegekonzepts Unsicherheit ist die Kommunikation. Es ist essentiell, dass Patienten und ihre Familien in der Lage sind, ihre Ängste und Sorgen zu äußern, dass Pflegefachkräfte ihnen zuhören und angemessen darauf reagieren.

Aber auch die emotionale Unterstützung spielt eine bedeutende Rolle.

### Daten eines Patienten mit MPS III D

Gabo ist ein junger Mann, geboren am 2.11.2000. Er ist etwa 146 cm groß und wiegt 32 kg.

Er kann sich nicht verbal ausdrücken, aber er kann weinen und stöhnen, um Schmerzen oder Ärger auszudrücken. Gabo kann lächeln, wenn er die Stimme seiner Lieben hört und wenn sie ihm nette Komplimente machen. Musik hat eine beruhigende Wirkung auf ihn. Am liebsten hört er Musik auf Spanisch.

Gabo kann kognitiv nicht verstehen was ihm gesagt wird, aber er versteht die Tonlage, die Emotionen und Gefühle, die dahinterstecken und erkennt die Stimmen von Eltern, Familie und engen Freunden.

Er ist blind, wahrscheinlich sieht er noch Schatten. Feste Lebensmittel kann er nicht essen, die Mahlzeiten werden für ihn vollständig püriert und über eine Sonde gefüttert.

Seine Mobilität ist sehr eingeschränkt. Er kann nicht gehen oder stehen und ist bettlägerig.

Gabo lebt mit einer Mukopolysaccharidose Typ III D, die mittlerweile mit Epilepsie, Aortenklappeninsuffizienz, Tetraparese, Spastik, Muskelkrämpfen, Reflux, Obstipation, Harninkontinenz, Osteochondrose und mehr einhergeht. Zusätzlich leidet er an rezidivierenden Nierensteinen, die kolikartige Schmerzen verursachen.

### Soziales Leben

Gabos tägliches Leben hat verschiedene Routinen. Um die Aktivitäten des täglichen Lebens zu erleichtern, musste Gabos Familie viele Hilfsmittel anschaffen, wie zum Beispiel ein Krankenbett, einen Rollstuhl, einen Duschlift, einen speziellen Duschstuhl, ein größeres Auto mit einer Rampe, um den Rollstuhl transportieren zu können und vieles mehr...

Gabos Familie kann im Sommer leider nicht wie viele andere Familien in den Urlaub fahren oder die Semesterferien in den Bergen verbringen. Selbst einfache Unternehmungen wie der Besuch eines Restaurants oder ein Spaziergang sind mit vielen Schwierigkeiten verbunden und die Familie muss alle Ausgänge im Voraus organisieren und gut planen.

Ein weiterer schwerwiegender Faktor ist die Unsicherheit, die durch die Folgen der Erkrankung Mukopolysaccharidose verursacht wird. Die Familie lebt seit Jahren mit dem Bewusstsein, dass ihre beiden Kinder (Gabo hat noch einen Bruder, der ebenfalls mit einer Mukopolysaccharidose lebt) in den nächsten Jahren nicht mehr da sein werden.

Das ist aus meiner Sicht die größte Unsicherheit. Gabos Mutter ist die beste Pflegespezialistin für ihren Sohn und sie kann ihn viel besser als Ärzte und Pflegepersonal versorgen. Sie hat die letzten 23 Jahre in ihre beiden Kinder investiert, und sie weiß, dass das Leben ihrer Kinder ein Zeitlimit hat.

**Sabina Perricone**



# PATIENTEN-ERFAHRUNGEN

## REHAZENTRUM MÜNSTER

Fritzi ist erwachsen geworden und das hat viele Veränderungen mit sich gebracht. So auch, dass wir jetzt in jedes Rehaszentrum für Erwachsene in ganz Österreich fahren können. Ich habe mich dieses Jahr für das Rehaszentrum Münster entschieden und es war eine gute Entscheidung.

Das Rehaszentrum Münster liegt am Eingang zum Zillertal nur 30 Autominuten von Innsbruck oder Kufstein entfernt. Es ist ein sehr helles und freundliches Gebäude. Es gibt Einzelzimmer und Zweibettzimmer. Natürlich gibt es auch behindertengerechte Zimmer. Es gibt Stationen für Menschen, die ohne Begleitperson anreisen und Pflege und Betreuung brauchen. Wir waren in dem normalen Trakt untergebracht, da ich die Pflege für Fritz übernommen habe.

Unser Zimmer verfügte über einen Schwesternalarm und über einen Herzalarm. Ich finde so etwas immer sehr beruhigend, da ich in einer Notsituation Fritz nicht allein lassen muss.

Genauso großartig finde ich, dass es einen Ambulanztrakt gibt. Man kann jederzeit Ärzte oder Pflegekräfte konsultieren, wenn notwendig - sogar am Wochenende.

Auch die Diätologinnen und das Küchenpersonal sind sehr bemüht etwaige Unverträglichkeiten oder auch nur Vorlieben zu berücksichtigen. Wir haben öfter Frit-

zis Essen umgestellt, so dass es ihm schmeckt aber auch optimal für seinen Organismus ist.

Das Wichtigste ist aber immer die Therapie. Beim Erstgespräch wurden die Ziele für die Reha festgelegt und besprochen. Es gibt Einzeltherapien und Gruppentherapien. Unser Physiotherapeut war sehr interessiert, hat sich für jede Einheit etwas Neues ausgedacht und war jedes Mal verblüfft, wieviel er Fritz zumuten kann. Aber auch während der Therapie mit dem Gangroboter wurde immer versucht etwas anderes auszuprobieren. Fritz hat sehr davon profitiert und wir haben einige neue Übungen, die wir Zuhause weitermachen werden.

In unserer Freizeit sind wir entweder Radfahren gegangen oder haben die Gänge mit Fritz' Gangtrainer unsicher gemacht. Am Abend hat es mindestens einmal pro Woche musikalische Unterhaltung im Café gegeben. Auch Ausflüge am Samstag wurden angeboten.

Es war ein sehr schöner Aufenthalt hier. Ich bin überzeugt, dass jeder der, wie ich, einen Aufenthalt im Rehaszentrum als Therapiemaßnahme sieht und nicht als Urlaub, hier sehr zufrieden sein wird. Ich kann das Rehaszentrum Münster absolut empfehlen.

Fritzi und ich fühlten uns hier sehr wohl und wir werden nächstes Jahr sicher wieder kommen.

Sabine



## GEDANKEN EINER PHYSIOTHERAPEUTIN

Ich bin keine Spezialistin in der Behandlung von Menschen mit MPS.

In den vielen Jahren meiner Berufstätigkeit habe ich mit Zweien gearbeitet. Ein Bursche mit MPS war in der Schule, in der ich als Physiotherapeutin arbeite, und ich habe ihn acht Jahre lang begleitet.

Einen zweiten jungen Mann betreue ich seit einigen Jahren im Hausbesuch.

Unterschiedliche MPS-Formen, sehr unterschiedliche Persönlichkeiten. Der eine sehr bewegungsfreudig, liebt Geschwindigkeit und Action, seine Stärken sind sein extrovertiertes Wesen und sein Selbstbewusstsein.

Der andere massiv eingeschränkt in seiner Bewegungsfähigkeit, braucht Stabilität und Vertrautes, ein scharfer Verstand und Konsequenz zeichnen ihn aus.

Einen wichtigen Aspekt meiner Arbeit als Physiotherapeutin sehe ich darin, den Menschen ein Gefühl für ihren Körper zu vermitteln. Mit welchen Einschränkungen oder Problemen auch immer Menschen zu leben haben, mein Ziel ist, dass sie ihre eigenen Antworten zu Fragen finden wie:

Welche Bewegungen, Positionen tun mir gut?

Wie fühlt sich mein Körper im Moment an?

Was ist hilfreich zur Linderung von Schmerzen?

Brauche ich jetzt Bewegung oder Entspannung?

Welche Dinge sind aus therapeutisch / medizinischer Sicht eher empfohlen oder zu vermeiden? Wie entscheide ich konkret für mich?

Bei welchen Tätigkeiten möchte ich selbständiger werden?

Es war nicht leicht für mich zu akzeptieren, als mir der eine Bursch sagte: „Ich weiß, dass du Bedenken hast. Aber ich will mich nicht einschränken lassen, möchte auch die gefährlichen Dinge ausprobieren. Ich will dazugehören.“ Er hat sich entschieden, seinen Körper intensiv zu spüren.

Beim Anderen sehe ich, dass er manchmal seine Angst vor Auftreten oder Zunahme von Schmerzen überwinden und meine Bewegungsangebote annehmen kann. An anderen Tagen lehnt er diese klar ab. Er ist kompetent im Umgang mit seinem Körper.

Ich kann mit meinem Wissen und meiner Expertise Angebote und Vorschläge machen. Wir können Techniken und Übungen probieren. Aber ich werde nie wissen, wie man sich fühlt, wenn man mit Mukopolysaccharidose lebt. Die zwei jungen Männer mit dieser herausfordernden Diagnose haben gelernt, ihren Körper zu trainieren, zu entspannen und ihn in seiner Einzigartigkeit anzunehmen und mit ihm zu leben. Jeder auf seine individuelle Art und Weise.

Angelika





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

**ALLES AUS EINER HAND:**  
 Wir sind Komplettanbieter im Bereich Gebäudedämmung, Trockenausbau und Verputz. Ob Neu- oder Altbau, ob Leicht- oder Massivbau, wir bieten Ihnen Wärmedämmung sowie Ausbaumöglichkeiten für alle Bereiche. Von der Fassade über den Keller zum Wohnraum bis hin zum Dachboden.



# EIN TAG IN MEINEM LEBEN



## HALLO, ICH BIN DIMA!

Hallo, mein Name ist Dima. Offiziell heiße ich Khorshunov Dmytro, aber ich möchte lieber Dima genannt werden. Ich werde bald 12 Jahre alt.

Jetzt lebe ich in Österreich, in der Stadt Wels.

Ich lebe gerne hier, gleich nachdem wir hierher gezogen sind, haben meine Mama und ich eine neue Freundin gefunden, sie heißt Michaela Weigl. Wir mögen sie sehr, sie lächelt immer und streichelt mich, wenn wir uns treffen. Das gefällt mir und ich lächle sie auch an. Sie lädt uns auch oft zu interessanten Ausflügen und gemeinsamen Wochenenden ein.

Leider mussten wir unsere Heimatstadt Charkow wegen des Krieges in der Ukraine verlassen.

Aber jetzt möchte ich von meinem Leben in Wels erzählen.

Ich bin froh, dass meine Mutter mir dabei hilft, damit klarzukommen, da ich schon lange nicht mehr gesprochen habe. Aber ich habe auf jeden Fall etwas zu erzählen.

Ich möchte damit prahlen, dass ich hier zum ersten Mal in die Schule gegangen bin. Jetzt nenne ich mich mit Stolz einen Schuljungen!!!

Ich fange von vorne an....

Sehr früh, schon um 5:30 Uhr, weckt mich meine Mutter und gibt mir ein Medikament, sie sagt, es soll meinen Magen schützen. Seit einem Jahr kann ich nicht mehr selbstständig essen oder schlucken, deshalb habe ich einen Knopf im Magen, den ich zum Essen benutze.

Ich liebe es zu essen, und ich beginne mein Frühstück um 6:00 Uhr morgens.

Während ich esse, weckt meine Mutter meinen kleinen Bruder, er heißt Makar.

Sie putzen sich die Zähne und frühstücken.

Nachdem alle gefrühstückt haben, ziehen wir uns gemeinsam an. Mein Vater hilft normalerweise meinem Bruder beim Anziehen, meine Mutter hilft mir. Danach bringt mir mein Bruder den Reha-Rollstuhl, er hilft mir und meiner Mutter gerne. Leider kann ich schon seit fast einem Jahr nicht mehr laufen, aber ich liebe meinen neuen Kinderwagen.

Morgens um 8 Uhr beginnt mein Schulleben. Sie lieben mich in der Schule. Ich habe dort eine Freundin Anja, sie ist meine persönliche Assistentin. Wir gehen mit ihr spazieren und lernen, manchmal spielen wir auch. Sie kümmert sich um mich, wenn meine Mutter weg ist.

Meine Mutter erzählt mir oft, dass sie, während ich in der Schule bin, auch Deutsch lernt und sich mit bürokratischen Fragen beschäftigt.

Nach der Schule gehen meine Mama und ich spazieren und ich esse, dann holen wir meinen kleinen Bruder gemeinsam vom Kindergarten ab.

Wir fahren viel mit dem Auto, meine Mama sagt, dass es für sie schwierig ist, mich vom Kinderwagen ins Auto zu setzen, aber wir fahren überall gemeinsam hin.

Um 13:30 Uhr sind wir meistens zu Hause.

Nach der Fahrt liege ich gerne noch eine Weile in meinem Bett und entspanne mich. Um diese Zeit isst Mama, dann macht sie die Hausarbeit. Sie findet meistens eine Menge davon.

Seit neun Monaten huste ich. Ich habe viel Schleim und Mama hilft mir immer mit einem Absauggerät beim Abhusten. So kann ich den Schleim loswerden.

Ich brauche auch Physiotherapie. Wir gehen meistens mittwochs hin. Nach der Physiotherapie huste ich normalerweise mehr, der Therapeut sagt, das sei gut, je weniger Schleim drinnen bleibt, desto besser für mich.

Mein Bruder, meine Mutter und ich verbringen viel Zeit in der Küche, es ist wahrscheinlich unser Lieblingsraum, es riecht gut und wir sind zusammen, während das Essen kocht.

Danach warten wir darauf, dass Papa von der Arbeit nach Hause kommt. Leider kommt er nur für ein paar Minuten, zieht sich schnell um, isst und geht zum Deutschkurs.

Abends gehen wir spazieren, schauen Filme oder reden einfach. Ich liebe es, wenn meine Mutter in der Nähe ist, dann fühle ich mich ruhiger. Abends und morgens nehme ich Medikamente: zwei Medikamente gegen Epilepsie, ein Beruhigungsmittel und kurz vor dem Schlafengehen gegen 21:00 Uhr Melatonin zum Schlafen. Trotzdem schlafen meine Mutter und ich oft nicht, weil meine Krankheit mich stört, dann sind meine Mutter oder meine Großmutter schnell zur Stelle. Ich spüre es, weil sie mich führen und mir liebevoll helfen, meine Körperhaltung zu ändern, um mir beim Einschlafen zu helfen.

Ich glaube, ich bin glücklich, besonders an Tagen, an denen ich mich gut fühle.

**Dima und Mama Kateryna**



# PATIENTENERFAHRUNGEN

## CRYOKAMMER MINUS 130° CELSIUS - WER TUT DENN SOWAS?



aber keine Schmerzen, weil ich erst zwei Stunden vorher meine tägliche Dosis Schmerzmittel eingenommen hatte. Sie sprach aus Erfahrung, als sie sagte, dass ich hier aber auch trotz Schmerzmittel nicht so gemütlich sitzen würde, wenn es ein Problem im Knochen wäre. Also waren wir wieder ratlos, warum sollte der Muskel schon ein Jahr lang immer wieder Schmerzen machen, wenn ich den Arm doch sogar schon ruhiggestellt habe? Alles klar, erstmal zum MRT. Die Bilder sollten Klarheit schaffen. Gerlinde kam dazu, um die Bilder direkt mit uns und der Radiologin zu sehen.

Gerlindes erster Kommentar war dann gleich mal: „Oh, das ist ja doch im Knochen!“ Ich versuche euch mal die Bilder in meinen Worten zu beschreiben: Der Knorpel im Ellenbogen ist bei mir nicht mehr existent und das Gelenk, also der Knochen, sieht aus wie Emmentaler – löchrig und von Entzündungen zerfressen. Es sieht aus wie eine rheumatoide Arthritis – ja gut, das waren jetzt nicht die Worte, die ich gewählt hätte, aber so viel habe ich bei meinen ständigen Arztbesuchen inzwischen gelernt. So wie die Bilder aussehen, habe ich das auch nicht erst seit einem Jahr, sondern schon viel länger. Mir wurde gesagt, dass mein Schmerzlevel ziemlich hoch sein muss, denn dieser Zustand müsste schon seit Jahren starke Schmerzen verursachen. Ich kann es mir nicht erklären, doch zu diesem Zeitpunkt waren die Schmerzen entsetzlich. Und die Vermutung, dass der rechte Arm nicht besser aussieht, aber eben noch keine Probleme bereitet, hat sich mittlerweile leider bestätigt.

Im ersten Moment habe ich meine Mama gebeten niemandem davon zu erzählen. Ich wollte nicht, dass jemand davon erfährt, denn ich bin stark, ich bin immer bereit zu kämpfen und für andere da zu sein. Ich bin die Geheilte des Herren, und Jesus Christus hat einen Plan für mich. Er hilft mir und nimmt mir auch die Schmerzen wieder. Wenn ich aber viel drüber rede – so dachte ich, glaube ich nicht daran und dann wird er mich auch nicht heilen – so meine ein bisschen fehlgeleitete Denkweise.

Mittlerweile habe ich aber gelernt, - und dafür auch nochmal mein herzliches Danke an Martin Zaglmayr für das Gespräch – dass ich nicht immer für andere stark sein muss, dass ich auch über meine Probleme reden soll und darf. Ich darf mir erlauben meinen eigenen Bedürfnissen

**Nun - ich bin so verrückt, das wöchentlich sogar mehrmals zu tun. Ich habe festgestellt, dass die Kältekammer der einzige Weg ist, meine Gelenkschmerzen im Arm zu lindern. Deshalb verbringe ich regelmäßig drei, im wahrsten Sinne des Wortes, sehr coole Minuten in der Kältekammer.**

Doch von welchen Schmerzen rede ich denn da überhaupt? Im letzten Jahr noch dachte ich, die Schmerzen, die zum ersten Mal nach dem Coca-Cola Inclusion Run auftraten, wären „nur“ einem eingeklemmten Muskel geschuldet, doch dem war wohl doch nicht so.

Der Schmerz kam und ging immer wieder. Bis es dann Anfang des Jahres wieder so schlimm war, dass ich freiwillig zurück ins Homeoffice gegangen bin, um meinen Arm zu schonen. Wer mich kennt weiß, wie gerne ich im Büro direkt mit meinen Kolleg\*innen zusammenarbeite und Homeoffice für mich nur eine Notlösung ist. Doch Autofahren mit solchen Schmerzen war keine Option.

Am 26. April hatte ich einen Termin bei Frau Dr. Gerlinde Weigel, unserer Handspezialistin. Gerlinde hat mich gleich für ein CT und MRT angemeldet.

Beim klinischen Check hat Gerlinde meinen linken Arm und Ellenbogen herumbewegt und gedrückt, ich hatte

Raum zu geben. Um das umzusetzen und anderen zuzumuten, dass ich nicht immer stark bin, möchte ich weiter an mir arbeiten.

Im Auto angekommen habe ich gleich Dr. Florian Lagler angerufen, ihm von der neuen Diagnose erzählt und ihm gesagt, dass ich einen individuellen Heilversuch mit einem Rheumamedikament möchte.

Die Krankenkasse hat – bei mir zum Glück nie Spampandln („Faxen“ oder ganz einfach Probleme - für alle, die kein oberösterreichisch verstehen) gemacht – und auch dieses Mal das Medikament Humira für mich sofort bewilligt.

In der Zwischenzeit hatte mir aber Susanne Kiener – unsere Physiotherapeutin und Osteopathin – von Rheumapatient\*innen erzählt, denen die Ganzkörperkältekammer in Bad Zell sehr gegen Gelenkschmerzen und Entzündungen hilft. Schmerzen und Entzündungen, ich hatte beides, also war es einen Versuch wert. Nach Rücksprache mit Dr. Lagler habe ich mir dann gleich einen Termin ausgemacht.

Am 12. Mai 2023 hat mich Mama nach Bad Zell gefahren, da ich ja keine Ahnung hatte, wie ich diese extreme Kälte aushalten und ob ich in der Lage sein würde, selbstständig wieder heimzufahren. Im Nachhinein hätte ich mir keine Sorgen machen müssen, Autofahren nach der Kältekammer funktioniert sehr gut.

Die Ganzkörperkältekammer besteht aus zwei verschiedenen Kammern, in die du, wie der Name schon sagt, von Kopf bis Fuß hineingehst. Mitzubringen waren Badebekleidung, Handschuhe, dicke Socken, feste Schuhe, eine Kopfbedeckung für die Ohren und ein Mundschutz. Die sogenannte Vorkammer ist auf minus 60°C gekühlt. Die ersten 30 Sekunden verbringt man in dieser Kammer. Danach betritt man die Hauptkammer mit minus 110°C, in der man maximal 150 Sekunden bleibt.

In Bad Zell gehen bis zu drei Personen gleichzeitig in die Kältekammer. Man hat also jemanden, um sich zu unterhalten – wobei mir da schon immer heftig die Zähne geklappert haben. Sobald ich aber wieder aus der Kammer draußen war, war zwar meine Haut noch eiskalt, aber mir eigentlich wieder warm.

Mir wurden zehn Behandlungen, am besten 2 - 3x pro Woche, empfohlen. In meinem Fall waren das zwei Stunden Autofahrt für eiskalte drei Minuten.

Gut, dass wir gerade Sommer und im Büro Lehrlinge und Praktikanten hatten und es somit nicht so schlimm war, wenn ich öfter nicht da war. Sehr dankbar war ich in diesem Fall für ein großartiges Telefonat mit unserem Abteilungsleiter Herrn Zillner, der mir versichert hat, dass



mein Job gesichert bleibt, sollte ich aus gesundheitlichen Gründen mal länger ausfallen. Schön, dass mir so viel Verständnis entgegengebracht wird.

Schon nach der zweiten Behandlung in der Kältekammer konnte ich meine Tabletten absetzen, die ich zuvor über drei Monate täglich gebraucht habe, um halbwegs schmerzfrei zu sein.

Mit der Rheumamedikation warteten wir aus diesem erfreulichen Grund noch. Doch als ich Mitte Juni plötzlich wieder Schmerzen hatte, begann ich in Absprache mit Dr. Lagler mit dem Rheumamedikament. Seither bekomme ich 14-tägig 20 mg Humira in den Oberschenkel gespritzt. Es gab keine Hautirritationen, auch sonst keine Nebenwirkungen.

Zusätzlich habe ich regelmäßig Physio- und Ergotherapie, Osteopathie und Massagen. Die Cryokammer besuche ich nun seit Mitte Juli im Clever-Fit Fitnessstudio in Wels. Inzwischen gehe ich bei einer Temperatur von minus 130° C rein. In dieser Cryobox steht man bis zu den Schultern in der Kälte. Für mich kommt ein extra Aufbau in die Box, damit mein Kopf rauschaut.

Ich kann es jedem nur ans Herz legen, das bei Schmerzen einfach mal auszuprobieren. Es ist keine Wunderheilung – die kann man nur von Gott erwarten – aber es hilft definitiv.

Mitte August wollte ich gerade in den Gottesdienst fahren, aber - der Schreck war groß - ich konnte meinen rechten Arm nicht mehr bewegen. Auch in ausgestrecktem Zustand bei absoluter Ruhe hat er furchtbar geschmerzt, vergleichbar mit dem, was ich im linken Arm erlebt hatte. Ich hatte panische Angst davor, das ganze jetzt nochmal auf der rechten Seite durchmachen zu müssen und habe meinen Bruder Michael heulend geweckt. Ich war sogar so durch den Wind, dass es mir nicht mal in den Sinn gekommen wäre eine Schmerztablette zu nehmen – darauf hat mich Michael hingewiesen.

Später kam Johannes nach Hause, er hat mich sofort in die Cryokammer gebracht. Hingefahren bin ich mit komplett durchgestrecktem Arm und am Weg nach Hause konnte ich meinen Arm wieder abgebogen auf meinem Oberschenkel ablegen. Ich war in besagter Woche an fünf von sieben Tagen in der Cryobox und von Termin zu Termin wurde es immer besser.

Während der Therapiewoche hatte ich viele manuelle Therapien, wie Massage, Osteopathie, Cranio, Rolfing und Feldenkrais. Die Therapeuten haben gezielt mit meinen Ellenbogen und Hüften gearbeitet, um das Beste rauszuholen ohne mich zu überfordern.

Sie haben meinen Arm wieder so weit hinbekommen,

dass ich ihn fast durchstrecken konnte, und ich habe keine Schmerzen mehr gespürt.

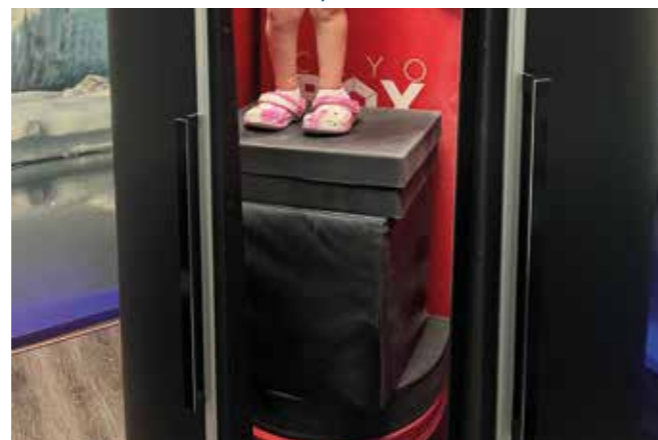
Leider habe ich seit Anfang des Jahres auch Hüftschmerzen. Die Bildgebung zeigt keine Verschlechterung seit 2007, trotzdem sind die Schmerzen neu und ich dachte, es wäre wahrscheinlich an der Zeit mich mit einer Hüftprothese anzufreunden. Ein klärender Arztbesuch in Speising verlief aber nicht so wie erhofft, denn eine Operation zieht der Orthopäde, der mich untersucht hat nicht in Betracht. Für mich ist es aber keine Option mich mit Schmerztabletten über Wasser zu halten und auf den Rollstuhl angewiesen zu sein. So kann und will ich nicht leben. Nicht, ohne zuvor alles zu versuchen. Also mache ich mich auf die Suche nach einem Arzt, der sich traut, meine Hüften zu operieren.

In dieser ganzen Zeit habe ich zwei Dinge gelernt: Meine Nichte Matilda ist erstens die beste Medizin, denn sie lässt mich meine Schmerzen oft einfach vergessen. Und zweitens möchte ich auch für sie beweglich bleiben, um weiterhin mit ihr spielen zu können. Ich gebe nicht auf.

**Eure Maria**



*Die Cryo-Kammer in Wels - für mich mit speziellem Aufbau, damit mein Kopf draußen bleibt.*



# ICH SPIELE PARAHOCKEY



*Parahockey Weltmeisterschaft in Thailand, Dezember 2022, Österreich gegen Kasachstan bzw. gegen Großbritannien*



Hallo, ich bin Lukas und bin 18 Jahre alt. Trotz meiner Krankheit, Mukopolipidose Typ 3, betreibe ich Spitzensport. Seit drei Jahren spiele ich die schnellste und härteste Behindertensportart der Welt, nämlich Parahockey. Parahockey ist für mich eine der coolsten und abwechslungsreichsten Sportarten, die es für beeinträchtigte Personen gibt.

Hier in Österreich haben wir sogar eine richtige Bundesliga, in der meine Mannschaft, die "Carinthia Steeler", seit vielen Jahren um den Titel kämpft. Parahockey unterscheidet sich vom Stehendhockey kaum, außer dass wir auf einem eigens entwickelten Schlitten über das Eis gleiten.

Meistens trainiere ich zweimal pro Woche auf dem Eis und einmal in der Kraftkammer, da wir eine sehr gute Kondition und Kraft benötigen, um die dauerhafte Belastung auszuhalten. Ich spiele auf der Position des Forwards, auf Deutsch des Stürmers. Meine Aufgaben im Spiel sind, vor dem Tor zu warten und Rebounds (Abpraller) oder Direktpässe zu verwerten.

Meine größten Erlebnisse in diesem Sport sind unsere zwei Meistertitel, die wir in den letzten Jahren in der österreichischen Liga gewonnen haben, und meine Teilnahme an der Parahockey-Weltmeisterschaft in Thailand. Leider sind wir dort knapp am dritten Platz vorbeigesegelt.

**Lukas**



# DANKBAR FÜR VALENTIN

Mein Name ist Theresa und ich habe das Glück die Tante von Valentin zu sein.

Als Valentin die Diagnose bekam, brach meine Welt zusammen! Der Gedanke, dass Valentin schwer krank ist, war für mich unerträglich. Ein unbeschwertes, gesundes Leben war der größte Wunsch, den ich für meinen Neffen hatte.

Dass wir alle anfangs gar nicht wussten, was auf Vali zukommt und wie sich diese Krankheit generell auswirkt, machte alles nur noch schlimmer. Die Ungewissheit und all das, was man im Internet dazu lesen konnte, machte mich sehr traurig - am liebsten hätte ich ihm alles abgenommen, um ihn und seine kleine Seele zu schützen.

Als er dann die ersten Infusionen bekam, und alles allmählich zur Routine wurde, konnte ich immer besser damit umgehen und die Krankheit akzeptieren.

Ich sehe Valentin als glückliches, lebensfrohes Kind. Sein Lachen ist ansteckend und sein authentisches Sein ist unglaublich berührend.

Am liebsten habe ich es, wenn er mich besucht und mir von seinem Tag erzählt. Er spricht darüber was er in der Schule erlebt hat und vieles mehr. Wenn wir ein Buch anschauen, erstaunt mich sein Wissen über verschiedene Tiere, die es rund um den Globus gibt! Und auch bei Autos und Lastwagen teilt er mir immer lautstark und voller Freude mit, welche Marke da gerade vorbeifährt. Ich bin immer wieder fasziniert, was er alles weiß und was er sich alles merken kann. Das Sprechen fällt ihm noch ein bisschen schwer, aber er findet IMMER einen Weg, sich uns verständlich mitzuteilen.

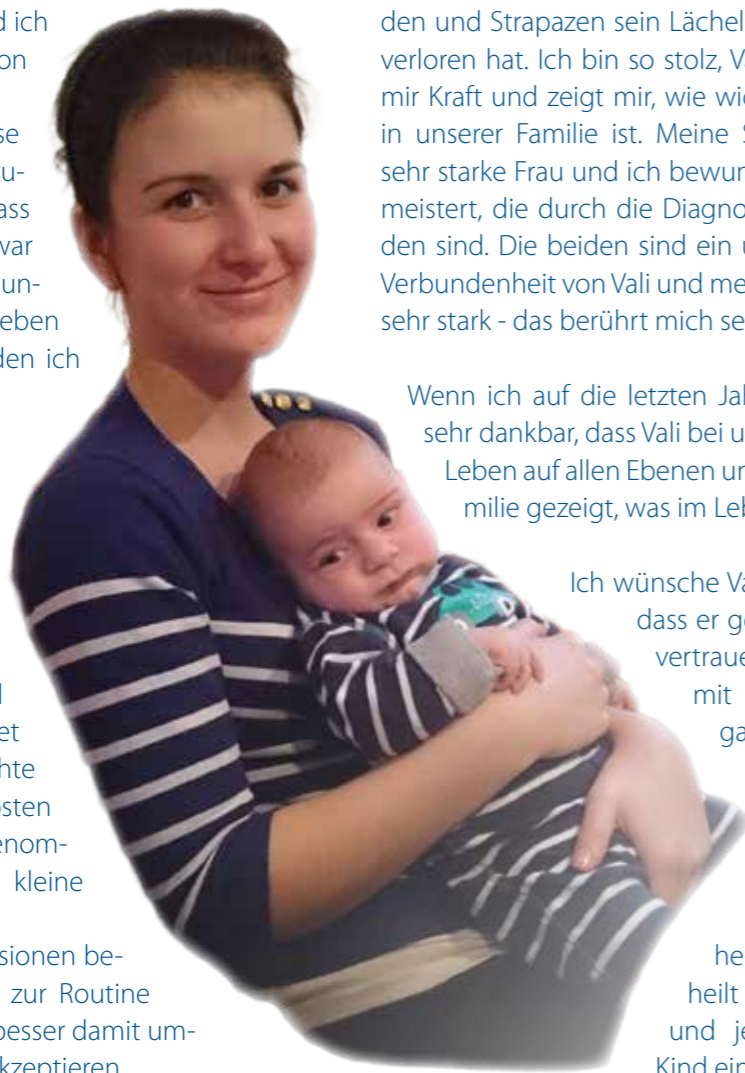
Mein Neffe Valentin muss so manches durchstehen und da freut es mich umso mehr, dass er trotz all den Hür-

den und Strapazen sein Lächeln und sein Vertrauen nie verloren hat. Ich bin so stolz, Valis Tante zu sein, er gibt mir Kraft und zeigt mir, wie wichtig der Zusammenhalt in unserer Familie ist. Meine Schwester Tanja ist eine sehr starke Frau und ich bewundere, wie sie die Hürden meistert, die durch die Diagnose von Valentin entstanden sind. Die beiden sind ein unschlagbares Team! Die Verbundenheit von Vali und meiner Schwester fühlt man sehr stark - das berührt mich sehr.

Wenn ich auf die letzten Jahre zurückblicke, bin ich sehr dankbar, dass Vali bei uns ist! Er bereichert unser Leben auf allen Ebenen und hat mir und meiner Familie gezeigt, was im Leben wirklich zählt.

Ich wünsche Valentin für seine Zukunft, dass er gestärkt und voller Selbstvertrauen durchs Leben geht, mit dem Wissen, dass seine ganze Familie immer hinter ihm steht und er dadurch alles schaffen kann! Am aller meisten wünsche ich mir aber, dass diese Krankheit in naher Zukunft geheilt werden kann, sodass Vali und jedes andere betroffene Kind eine Chance auf ein normales Leben hätten!

**Theresa**



## WENN DAS LEBEN IMMER SCHWIERIGER WIRD...

*Anmerkung der Redaktion: Während ich diesen MPS-Falter verfasste, haben wir die Einladungen zur Teilnahme am Christkindltreffen und zum internationalen MPS-Symposium ausgeschickt - natürlich in der Hoffnung, den Familien damit Freude zu bereiten und in Erwartung zahlreicher Anmeldungen. Prinzipiell werden unsere Angebote immer mit viel Enthusiasmus und Dankbarkeit angenommen. Dass das für manche aber gar nicht so einfach ist, zeigt dieser Brief, den ich als Reaktion von einer unserer Mütter, die ich aus tiefstem Herzen bewundere, erhalten habe. Er bringt mich tatsächlich zum Weinen, denn was da steht, ist MPS-Realität pur - erst das blühende Leben und dann, im Laufe der Zeit hier ein kleiner Abschied von Fähigkeiten, da ein kleiner Abschied, dort ein kleiner Abschied... Wir tun alles, um unsere Familien bestmöglich zu unterstützen, deshalb tut es vielleicht auch so weh, dass wir hier nicht wirklich helfen können...*

Liebe Michi,

Jedes Mal, wenn wir eine Einladung von dir sehen, entsteht in uns das große Verlangen und die Vorfreude, sie anzunehmen. Doch es wird nichts daraus. Das liegt allerdings nicht daran, dass wir nicht wollen, sondern daran, dass wir es nicht können. Wir haben zwei Fälle schwerer chronischer Krankheiten zu bewältigen und keine Familie in Österreich, die uns unterstützt. Die gesundheitliche Situation unserer Jungs ist kompliziert und sie benötigen eine Menge Fürsorge. Sie haben MPS, aber das ist bei weitem nicht alles. Sie leiden unter starken körperlichen Schmerzen, sodass sie nicht mehr in der Lage sind, sich einer Gruppe anzuschließen, zu spielen oder lange Spaziergänge zu machen. Alles, was wir tun können, ist uns an das anzupassen, was ihnen am besten passt. Unsere Ausflüge sind kurz, sorgfältig geplant und lange im Voraus vorbereitet. Doch oft kehren wir in letzter Minute um, weil es ihnen einfach nicht gut geht und sie angemessene medizinische Hilfe benötigen.

Wenn wir von zu Hause weg sind, sind wir stressigen Situationen ausgesetzt. Gabo weint und schreit manchmal. Oft macht er das aufgrund seiner Probleme mit Nieren- und Magenschmerzen, Durchfall, Atembeschwerden oder sogar epileptischen Anfällen. Pepe hat Probleme mit Spasmen und Krämpfen, dazu kommen neuropathische Schmerzen, für die er häufig seine Position ändern muss. Da er seine unteren Gliedmaßen nicht mehr bewegen kann, benötigt er Hilfe. Außerdem kann er seine Blase nicht selbst entleeren. Beide Jungs

brauchen kontinuierliche Aufmerksamkeit, 24/7, rund um die Uhr. Wiston und ich müssen oft zusammenhelfen, um das zu schaffen, da eine Person alleine all das gar nicht bewältigen kann. Die Jungs sind auch sehr verschieden, sie sind nicht in der Lage dieselben Dinge zu tun. So teilen wir uns manchmal auf und planen separate Ausflüge, aber auch das ist kräfteraubend und erschöpft uns, und es erfordert eine Menge Logistik.

Außerhalb des Hauses haben wir keine Möglichkeit, ihre Mahlzeiten vorzubereiten, einen Erwachsenen wie Gabo zu wickeln, sie zum Schlafen oder Ausrasten hinzulegen, weil ihnen selbst das Sitzen über längere Zeit viel zu anstrengend ist. Wo können wir hingehen, ohne dass sie andere mit ihrem Weinen stören? Wie erledigen wir die alltäglichsten Sachen mit zwei Rollstuhlkindern?

Dennoch: Wir haben eine sehr gute Familiendynamik und versuchen, das Beste aus dem zu machen, was wir noch haben und ein erfülltes Leben zu leben. Wir danken dir sehr für all die Anstrengungen, die du unternimmst, und wir sind dir für deine großartige Unterstützung sehr dankbar. Es ist uns aber einfach nur sehr begrenzt möglich, das Haus zu verlassen.

Aber wir sind bereit, dich so gut wie nur möglich zu unterstützen.

Liebe Grüße  
Aussi & Familie



**BÜCHER ZUM GLÜCKLICHSEIN!**

Diese Kinderbücher erzählen von Freundschaft, Mut und vom Anderssein und sind für Kinder von 3 bis 9 Jahren (eigentlich bis 99) geschrieben.

Pro Band **19,90 Euro**

Hardcover, Format 28 x 21 Zentimeter  
Jeder Band enthält 64 Seiten bunt illustriert mit 12 liebenswürdigen Erzählungen

Zu beziehen unter: [hopsala-verlag.at/bestellung](http://hopsala-verlag.at/bestellung) oder in jeder Buchhandlung bzw. den Onlineshops  
Auslieferung für die Buchhandlungen in Österreich: [bubo.at](http://bubo.at)

**Band 1**  
Abenteuer bis über beide Ohren  
ISBN 978-3-99505116-0-4

**Band 2**  
Überraschungen bis über beide Ohren  
ISBN 978-3-99505116-2-8

Autorin: Ingvild Fischer  
Illustratorin: Claudia Krenn

**HOPSALA VERLAG e.U.**  
[www.hopsala-verlag.at](http://www.hopsala-verlag.at)

Eine von vielen tollen Lesermeinungen:  
Für mich zählt „Der Knickohrhase Hopsala“ zu den schönsten und integrativsten Kinderbüchern!

## GIVING TUESDAY



#GIVINGTUESDAY

Der GivingTuesday fand dieses Jahr auch in Österreich wieder statt. Die Aktionen werden mehr und das freut uns ganz besonders, denn dieser Tag steht ganz im Zeichen des Gebens und Gutes zu tun. Das ist es, was wir uns für MPS-Patient:innen wünschen. Dass es ihnen gut geht. Das kann man durch besondere Erlebnisse erreichen, durch wohltuende Therapien, die Schmerzen lindern und dafür können unter anderem auch am Giving Tuesday Spenden gesammelt werden. Wir hoffen, dass dieser Tag ein Fixpunkt in der MPS-Welt wird, damit wir irgendwann auch große Aktionen durchführen können. Herzlichen Dank an alljene, die den 28. November genutzt haben, um etwas Gutes zu tun. Sei es auf MPS aufmerksam zu machen, oder Spenden zu sammeln.

Eine altbewährte Givingtuesday Aktion ist inzwischen die Kleidertauschparty unserer Thalheimer Mädels, die viel Freude daran haben Gutes zu tun. Jedes Jahr rund um den Givingtuesday organisieren die Mädels eine Kleidertauschparty. Hier wird nicht nur die eigene Klei-

dung, die nicht mehr getragen wird, getauscht, sondern auch Spenden für MPS-Austria gesammelt. Gutes tun in vielerlei Hinsicht – Kleidertausch ist nachhaltig, macht Freude über das neue Kleidungsstück und spart Geld. Wir sind dankbar für euer stetiges Engagement und finden die Idee großartig.



## LEBEN MIT MPS

# PATIENTENERFAHRUNGEN

## MASTERSTUDIUM, TEILZEITARBEIT UND MPS, WIE GEHT DAS?

Nach meinem erfolgreich absolvierten Bachelorstudium bewarb ich mich gleich für das Masterstudium. Die Firma Strabag vergibt Stipendien an Studenten der Fachhochschule Campus Wien. Um dieses Stipendium zu bekommen, habe ich mich beworben und wurde zum Einstellungstest der STRABAG in deren Assessment Center eingeladen. Um dieses Stipendium zu bekommen wurden ausgewählten Studenten bei verschiedenen Aufgaben beobachtet. Wir wurden vor verschiedene Herausforderungen gestellt, unser Allgemein- und Fachwissen wurde getestet und unsere Ideen, Schlagfertigkeit und Lösungsfindung bewertet. Denn mit diesen Aufgaben versucht das Unternehmen herauszufinden, welche Studenten sie einstellen wollen. Unter anderem mussten wir uns selbst beschreiben. Ich denke meine Art der Präsentation war sehr unkonventionell, und ich konnte damit überzeugen. Denn einige Tage nach diesem herausfordernden Tag wurde mir mitgeteilt, dass ich einer der glücklichen sechs Auserwählten war.

Für mich bedeutet das seit Herbst also, dass ich tagsüber bei der Strabag arbeite und abends auf die Fachhochschule gehe, um zu lernen.

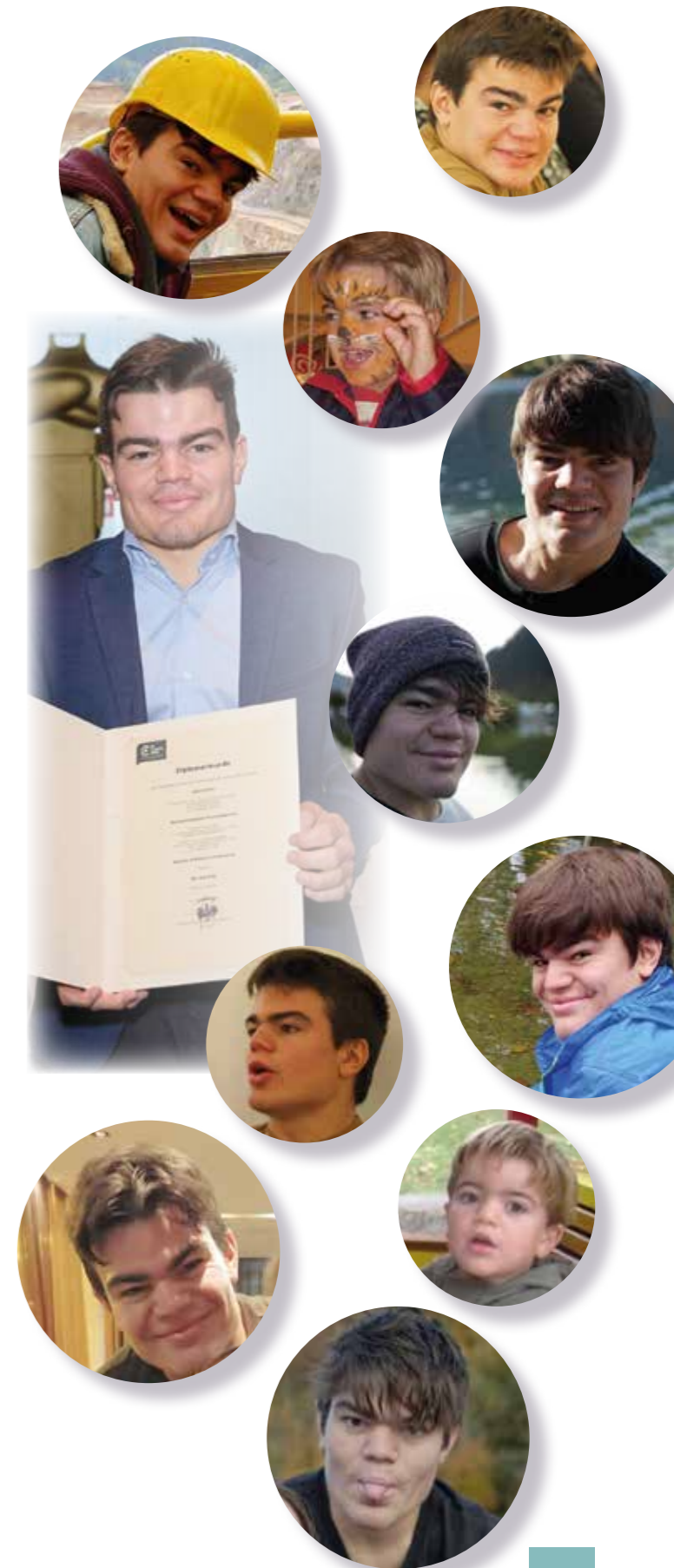
Wie ich das zeitlich schaffe? Durch mein Leben mit MPS habe ich auch noch meine wöchentliche Elaprase-Infusion und die jährlichen Untersuchungen unterzubringen. Auch meine Arbeitswoche hat nur fünf Tage. Ich arbeite von Montag bis Mittwoch. So sind die Infusionen kein Problem für mich, weil ich am Donnerstag genug Zeit habe, um in die Klinik zu gehen, um meine Infusion zu bekommen und dann am Abend in die Fachhochschule zu fahren.

Für die jährlichen Untersuchungen ist mir die STRABAG freundlicherweise entgegengekommen. Wir haben vereinbart, dass ich meinen Arbeitstag verschieben kann, wenn ein wichtiger Termin ansteht. So bin ich froh, dass ich alles gut organisieren konnte.

Trotz diesem ganzen - doch stressigen - Zeitmanagement habe ich am Wochenende noch genug Zeit für meine Familie, meine Freunde und natürlich auch zum Lernen.

**Bálint**

Foto Mitte: FH Campus Wien/Schedl



# MPS-ERLEBNISWOCHELENDE

## NOVEMBER 2022 IN WIESELBURG - AUSFLUG MIT DER MPS-FAMILIE



### 18. November 2022

Ein sehr glücklicher Tag – denn wir haben unsere MPS-Familie getroffen. Es war ein kalter Tag, der erste Schnee fiel und es war wärmend unsere Freunde zu sehen. Auch wenn unsere Familie zu diesem Zeitpunkt erst seit neun Monaten in Österreich lebte, freuten wir uns schon auf dieses gemeinsame Wochenende. Unsere Treffen sind immer sehr interessant und herzerwärmend, dank der großen Liebe, mit der Michaela Weigl sie organisiert. Wir trafen uns am späten Nachmittag im I'm Inn Hotel Wieselburg und gingen gemeinsam zum Abendessen in das nahegelegene Bräuhaus. Wenn wir die MPS-Familie treffen, haben wir immer etwas zu besprechen. Wir stellen uns gegenseitig Fragen, tauschen Neuigkeiten aus, finden gemeinsam Lösungen für Schwierigkeiten, informieren uns über Kinderbetreuung oder holen uns Ratschläge ein. Für uns ist das besonders wichtig, da wir viele Integrationsprobleme in einem für uns neuen Land haben.

### 19. November 2022

Ein schöner kalter Morgen. Nach dem Frühstück im Hotel beginnt unsere Wanderung zur Erlebniswelt Haubiversum. Das Wetter erlaubte es nicht, den geplanten langen Spaziergang zu machen, wir wählten eine Abkürzung.

In der Bäckerei wurden wir von einer sehr netten Frau, der Chefin Dorothea Haubenberger ganz persönlich, empfangen. Zuerst führte sie uns in den Kinosaal, wo wir einen kurzen Film über die Geschichte dieser Bäckerei sahen.

Danach gaben uns zwei sehr nette Mädchen einen Meisterkurs im Brötchenflechten. Jeder konnte ein Flesserl nach seinem Geschmack verzieren und es nach der Produktionsbesichtigung mit nach Hause nehmen. Während unsere Brötchen zum Backen in den Ofen geschickt wurden, machten wir einen Rundgang durch den sehenswerten Betrieb. Kinder und Erwachsene hatten eine Menge Spaß und lernten viel dazu!

Nach der Besichtigung blieben wir zum gemeinsamen Mittagessen. Wir waren alle satt - deshalb waren die Gesichter aller auf dem Gruppenfoto so glücklich!

Aber damit war unser Unterhaltungsprogramm noch nicht zu Ende. Wir marschierten in die Welt des Kinos, wo wir einen Saal für uns alleine gemietet hatten und einen für Kinder und Erwachsene interessanten Film sahen. Danach gingen wir zurück ins Hotel, um uns für das Abendessen vorzubereiten. In der Pizzeria tauschten wir Eindrücke aus und erinnerten uns an schöne Momente.



### 20. November 2022

Leider war es schon fast wieder Zeit, uns zu verabschieden. Doch nicht sofort. Nach dem Checkout fuhren wir noch gemeinsam in den Wildpark Hochrieß. Das Wetter war sehr schön, sonnig und bestens geeignet für unseren Spaziergang. Wir bewunderten die Landschaft, erfreuten uns an der Natur und den Tieren, mach-

ten Fotos und genossen das Leben. Die Zeit verging schnell, schon saßen wir alle gemütlich bei unserem Abschluss-Mittagessen... und fuhren anschließend müde, aber dankbar und glücklich nach Hause.

Kateryna

# MÜTTER(AUS)ZEIT IN WIEN

## ÜBERRASCHUNGEN IM JÄNNER



Im Jänner 2023 war es wieder soweit. Mittlerweile ein Pflichttermin in meinem Kalender, das MÜTTERWOCHE-NENDE.

Wir fahren nach Wien und hatten ganz besondere Tage. Wir waren zum Beispiel im Museum der Illusionen. Da staunten wir nicht schlecht und es entstanden wirklich tolle und lustige Bilder. Weiter ging's zum Töpfern. Da stellte die eine oder andere ihre künstlerische Begabung unter Beweis. Auch wenn unsere Kunststücke nicht immer das wurden, was wir eigentlich wollten, hatten wir eine besondere Freude damit. Und im Kreis sitzend, lachend und voller Motivation aus uns herauszukommen tat wirklich gut.

Der R.I.T.M.O Workshop, den wir besuchten, war total aufregend, da keiner von uns wusste, was auf uns zukommt. Mit rhythmischer Musik versuchten wir, eine Choreografie zu tanzen - unser Hirn musste hier volle Arbeit leisten. Das ganze passierte mit Bodypercussion. Es war das erste Mal, dass ich so etwas ausprobiert habe. Es hat richtig Spaß gemacht und danach fühlte ich mich komplett frei.

Die Tage vergingen wie im Flug. So eine Auszeit vom Alltag, ganz ohne Sorgen, ist wirklich befreiend und tut uns Mamas von MPS erkrankten Kindern sehr gut.

Ich bin sehr dankbar, dass ich das immer wieder erleben darf und ein großes Lob an Michaela Weigl, die für uns immer so ein lustiges Programm zusammenstellt.

**Simone**

Die Mütter liegen mir ganz besonders am Herzen (wie auch die Väter, die Geschwister und all die großen und kleinen Patienten!). Ich weiß wie wichtig solche Auszeiten für jeden von uns sind!

Die intensiven Gespräche kommen von selbst, die muss man nicht planen, aber die außergewöhnlichen Erlebnisse, die suche ich aus. Was mir selbst am meisten Spaß macht dabei ist, dass vorher keiner weiß, was wir tun werden. Wie wird mein Überraschungsprogramm bei den Mamas ankommen?

Dieses Mal habe ich z.B. nur gesagt, dass wir ein Haargummi brauchen werden... Es war einfach lustig durch die Stadt zu gehen, stehen zu bleiben und zu sagen: „So, da wären wir! Wir machen jetzt einen Töpferkurs!“ Es war für jede von uns das erste Mal - und es war toll!

Der dreitägige Workshop mit Tupac Mantilla ([www.tupacmantilla.com](http://www.tupacmantilla.com)) war grandios. Dieses einzigartige Erlebnis im Detail zu beschreiben, dafür fehlt hier leider der Platz. Unsere MPS-Mamas waren jedenfalls spitze, haben sich drauf eingelassen und mächtig profitiert.

**Michaela**



# KONFERENZ UND MEHR...

## LERNEN UND SPASS HABEN ALS KOMBIPAKET

Vielen geht es wahrscheinlich gleich: Dinge, die ganz in der Nähe sind, schaut man sich oft nicht an. So war das heurige Frühlingstreffen in Graz für uns, die wir schon seit über 20 Jahren in Graz wohnen, die Gelegenheit, unsere Stadt von einer ganz anderen Seite zu sehen.

Startpunkt des diesjährigen Frühlingstreffens war ein erstes gemeinsames Abendessen in einem waschechten Flugzeug, das sich am Dach des Flugzeughotels Novapark befindet, in dem die MPS-Familien für die nächsten beiden Nächte untergebracht waren. Dieses Essen war nicht nur für die Kinder ein echtes Erlebnis.

### Vortragsprogramm

Beim medizinisch / wissenschaftlichen Kurzkongress am Samstagmorgen wurden uns dann sehr interessante Vorträge zu unterschiedlichen Aspekten von MPS präsentiert, die so aufbereitet waren, dass sie auch für uns medizinische Laien gut verständlich waren. Es war schön zu sehen, was sich alles in der Forschung im Bereich der seltenen MPS-Erkrankungen tut, welche neuen Erkenntnisse es gibt bzw. wie diese in der Zukunft für verbesserte Behandlungen genutzt werden können. Für uns war es besonders schön, die Ärztinnen und Ärzte, welche Finn sonst medizinisch betreuen, einmal in einem anderen Rahmen zu erleben.

### Ausflüge

Nach diesem wissenschaftlichen Input ging es am frühen Nachmittag bei strahlendem Sonnenschein auf das Grazer Wahrzeichen – den Schlossberg. Ein besonderes Highlight war dabei die Fahrt mit der Seilbahn und natürlich die fantastische Aussicht über Graz, an der man sich auch nach über 20 Jahren nicht sattgesehen hat.

Den Abschluss des diesjährigen Frühlingstreffens bildete der Besuch des Arnold Schwarzenegger Museums in Thal bei Graz, in dem man viel Wissenswertes über den wohl berühmtesten Grazer lernen konnte. Mit einem gemütlichen Spaziergang um den Thalersee inklusive Einker in im neu renovierten Seerestaurant ging ein weiteres schönes, abwechslungsreiches und inklusives MPS-Treffen zu Ende.



*Peter Urdl, der Schulfreund von Arnold Schwarzenegger hat liebenswerterweise unser Gruppenfoto an Arnie geschickt - und wir bekamen es prompt mit seiner Signatur zurück.*



*Für die schwungvolle Kinderbetreuung während der Vorträge bedanken wir uns herzlich bei Lisa, Anna, Tabea und Paul! Ihr habt den Kindern einen unvergesslichen Spaß bereitet!*



**Claudia und Peter**

# COCA-COLA INCLUSIONRUN

## MITEINAND FÜR EIN OFFENES MITEINANDER!

Im April diesen Jahres stand wieder der Coca-Cola Inclusion Run im Zuge des Vienna City Marathons am Programm für viele MPS-Familien. Alle Teilnehmenden gingen miteinander für eine inklusive und offene Gesellschaft an den Start. Mein Neffe Simon, meine Schwester Bettina und ich waren auch wieder dabei. Es war ein tolles Gefühl: Kinder und Erwachsene legten die Strecke von knapp einem Kilometer mit Rollstuhl, Kinderwagen, Fahrrad oder zu Fuß zurück.

Beim Inclusion Run geht es um den wertvollsten Preis unserer Gesellschaft - ein offenes und wertschätzendes Miteinander.

Sonja

### Eine Erfahrung, die man auf keinen Fall verpassen sollte

Der Vienna City Marathon ist nicht nur ein Hardcore-Marathon, sondern bietet mit dem Inclusion Run einen besonderen Wettbewerb für Menschen mit Behinderungen. Die Laufstrecke beträgt 800 m, die Teilnehmer:innen müssen in der Lage sein, das Ziel innerhalb von 20 Minuten zu erreichen, egal ob zu Fuß oder im Rollstuhl. Es ist ein Zeichen der Inklusion und des Respekts, dass diese Art von Teilnahme ermöglicht wird. Zeitmessung gibt es keine, denn hier steht das Erlebnis im Vordergrund. Das Gefühl, dabei zu sein, von den Menschen an der Strecke wie ein echter Athlet angefeuert zu werden, ihre Unterstützung und ihren Applaus zu spüren, ist etwas Besonderes. Vor allem aber das Gefühl, etwas erreicht zu haben - egal wie, ob im Rollstuhl oder mit Krücken.

Wir MPS-ler:innen nutzen diese Gelegenheit Jahr für Jahr, und unsere Familien freuen sich riesig darauf, gemeinsam dabei zu sein, gemeinsam die sportliche Herausforderung anzunehmen und dabei Spaß zu haben. Die 800 m lange Strecke mag für manche kurz erscheinen, aber für Menschen mit Behinderungen fühlt sich das mitunter wie ein „echter“ Marathon an. Es erfordert viel Ausdauer und Willenskraft, um das Ziel innerhalb der vorgegebenen Zeit zu erreichen. Aber genau das macht den Reiz des Inclusion Runs aus. Es geht nicht darum, der Schnellste zu sein, sondern darum, persönlichen Grenzen zu überwinden und ein Gefühl der Erfüllung zu erleben. Diese Momente des Stolzes und der Freude bleiben unseren Familien für immer in Erinnerung.

Umgekehrt ist dieser Lauf auch für die Zuschauer ein besonderes Erlebnis: Es ist inspirierend zu sehen, wie Menschen mit Behinderungen ihre eigenen Grenzen überwinden und sich sportlich betätigen. Das kann viele ermutigen, ihre eigenen Herausforderungen anzunehmen und ihr Bestes zu geben, wo auch immer.

Michaela



# VCM: FÜR MPS AM START

## CHARITY - MOTIVATIONS-ZEHNER



ich tatsächlich ernst. Ich laufe nicht. Nie. Nur beim VCM als Charity-Läuferin. Für unsere MPS-Patient:innen. Für sie brennt mein Herz und deshalb schaffe ich es sieben Kilometer zu laufen, und das Interessante daran ist – es stimmt. Die Menge, die Zuschauer:innen, die Läufer:innen, das große Ganze – sie begeistern und motivieren unheimlich.

So fand ich mich im Frühjahr 2023 nach wenigen Malen im Training in dieser großartigen Menge wieder. Das Gefühl war sofort zurück. In Schönbrunn wartete ich bei der ersten Staffelübergabe mit Matilda und meinem Bruder Michael auf meinen Mann Michael (verwirrt?). Unseren wertvollsten Staffelstab - Matilda - überreichte ich Michael bei seiner Ankunft nach der 16 km Strecke und machte mich auf den Weg zur nächsten Staffelübergabe an der Friedensbrücke. Dort kam ich nicht viel früher an als mein Bruder Michael. Ich fühlte mich wie eine Profiläuferin und ja, ich muss sagen, ich war auch ziemlich stolz auf mich - und meinen Beckenboden. Denn die nächsten sieben Kilometer legte ich in einer für mich beeindruckend guten Zeit hin. Am Anfang der Praterallee wurde ich von Maria und zwei MPS-Familien angefeuert und JA, das entfachte in mir erneut Feuer und entlockte mir Tränen der Freude und Dankbarkeit. Denn ich wurde während meines Laufes daran erinnert, warum ich das überhaupt mache - für Menschen, die mir sehr wichtig sind.

Meine Staffel, bestehend aus meinen Brüdern Paul und Michael und meinem Mann Michael und mir, hat im Voraus bereits Spenden gesammelt. Wir haben dafür eine eigene Spendenseite angelegt und auch hier habe ich so sehr mitgefiebert. Jedes Mal, wenn eine Benachrichtigung kam, dass gespendet wurde, hüpfte mein Herz.

Während ich 2022 hochschwanger von zuhause aus mitgefiebert habe, gab ich mir selbst das Versprechen im nächsten Jahr wieder live dabei zu sein. Obwohl ich absolut keine Läuferin bin, gefällt mir einfach, was da in der Vorbereitung auf den Lauf passiert und ganz besonders währenddessen. Run for Charity ist für mich eine einzigartige Gelegenheit zu laufen. Und das meine

Besonders beeindruckt hat es mich, dass so viele meiner Freunde und Bekannten meinem Aufruf gefolgt sind. Innerhalb von 24 Stunden haben wir unser Spendenziel erreicht. Unser Ziel war es 500 Euro für die MPS-Therapiewoche zu sammeln. Und so dachte ich mir, es wäre eine gute Idee 50 Menschen zu suchen, die unseren Lauf mit 10 Euro unterstützen. So habe ich auch meinen Spendenaufruf per WhatsApp und Social Media formuliert und war begeistert, dass so viele meiner Freunde dem gefolgt sind. Manche haben pro Familienmitglied 10 Euro gespendet, andere gleich 50 oder 100 Euro. Der Spendenbarometer schoss in die Höhe und ich war einfach dankbar.

Unglaublich begeistert haben mich auch Marathonläufer Wolfgang und die Staffel von Saskia, denn die Spendenbarometer ihrer online Spendenseiten schossen nicht nur in die Höhe, sondern durchaus durch die Decke. So etwas haben wir noch nie erlebt. Da sieht man, was es ausmacht, Menschen über ein Vorhaben zu informieren und durch regelmäßige Updates im privaten Rahmen, aber auch über unsere Social-Media-Kanäle, auf dem Laufenden zu halten.

Fairerweise muss man auch erwähnen, dass der Großteil unserer Läufer:innen Student:innen sind. Es kommt natürlich auch immer darauf an, welche Mittel die Freunde zur Verfügung haben. Deswegen empfehle ich allen zukünftigen Charity-Läufer:innen meine Strategie mit dem Motivations-Zehner. Auch mit vielen 10 Euro-Spenden kann man ein Ziel erreichen.

Ich danke allen 39 Läufer:innen, die ihren Lauf dem guten Zweck – unserer MPS-Therapiewoche – gewidmet haben. Wolfgang hat es auf seiner Spendenseite geschrieben, dass er endlich eine schlüssige Antwort darauf gefunden hat, was es denn bringt einen Marathon zu laufen. Tatsächlich ist er ein Sportler, der diese 42 Kilometer mit Bravour hinter sich gebracht hat, doch mit dem Lauf für MPS hat er einen größeren Sinn dahinter gesehen. Da strahlt mein Herz.

Anna

Auf der Vienna Sports World Messe in der Marx Halle holen sich die Läufer:innen ihre Startnummern für die jeweiligen Läufe ab. Diese Gelegenheit nutzen wir mit dem MPS-Messestand, um am Freitag und Samstag vor dem Marathon am Sonntag, auf MPS aufmerksam zu machen. Unser Ziel ist es, Aufmerksamkeit für MPS Austria zu schaffen und auch darüber zu informieren, dass jede/r als Charity-Läufer:in an den Start gehen kann. Durch Run for Charity wird nicht nur das persönliche sportliche Ziel erreicht, sondern man engagiert sich gleichzeitig auch für einen guten Zweck.



Sophie, eine sehr gute Freundin von mir, war auch dieses Jahr wieder eine der Charity-Läuferinnen für MPS und motivierte für ihre Staffel noch eine weitere Freundin für die gemeinsame Teilnahme. Ich feuerte sie an und empfing eine ausgepowerte, aber richtig stolze Sophie am Ende ihrer Teilstrecke. Auch ihre Staffel-Kolleg:innen erreichten ein Top-Ergebnis. Im Zieleinlauf feuerten wir noch alle weiteren MPS Charity-Läufer:innen an und genossen die einzigartige Atmosphäre.

Abgerundet wurde das tolle Vienna City Marathon Wochenende mit gutem Essen und einem Sieger-Getränk zum Anstoßen gemeinsam mit Sophie und ihrer Freundin Corinna.

Es war ein großartiges Wochenende mit Familie und Freunden - ganz im Sinne des Mottos vom Coca-Cola Inclusion Run:

"Miteinander für ein offenes Miteinander!"

Sonja



# MPS-ERLEBNISWOCHELENDE

## ZOTTENSBERG, GLEINKERSEE UND WURZERALM



Für mich war es keine leichte Entscheidung, ob wir am Erlebniswochenende im Juni am Zottensberg teilnehmen sollen oder nicht. Wir hatten zu dieser Zeit eine sehr schwierige Phase mit Manuel, da er plötzlich seine Infusion verweigerte und es jede Woche ein großer Kampf war. Er ließ sich nicht mehr infundieren.

Nach langem Überlegen haben wir uns aber entschlossen zu fahren und schon bei der Ankunft wussten wir, dass es die richtige Entscheidung war. Die Lage des Hotels war einfach traumhaft. Es lud einfach zum Abschalten ein. Außerdem freuten wir uns so auf unsere MPS-Freunde. Es tat so gut sich auszutauschen und miteinander zu lachen.

Am Samstag ging es mit der Bahn auf den Berg, wo wir eine wunderschöne und entspannte Wanderung machten. Die Bergluft, die Aussicht und unsere Freunde um uns herum – eine perfekte Kombination. Bei der Wanderung war auch genug Zeit, um mit allen zu reden.

Nach dem Abendessen wurde das Tanzbein geschwungen – oder mehrere. Denn die Hotelbesitzer packten ihre Instrumente aus und machten ordentlich Stimmung. Zum Abschluss des Wochenendes machten wir noch den Gleinkersee mit Tretbooten unsicher.

Wir sind sehr dankbar für dieses entspannte Wochenende in angenehmer Atmosphäre und mit unserer MPS-Familie.

Rosemarie





# MPS-Therapiewoche 2023

## KINDERBETREUUNG



# MPS-THERAPIEWOCHE

## UNSER HIGHLIGHT DES JAHRES - ZUM 22. MAL

Hotel Kärntnerhof in Bad Kleinkirchheim mit Chef Dietmar Krenn - was für eine großartige Wahl!  
So wie der Chef auch das Personal: einfach lieb, herzlich, aufmerksam, zuvorkommend und die ganze Zeit über höchst bemüht. Beides, einerseits das wunderschöne Haus mit überaus geräumigen Zimmern, weitläufigem Speisesaal und traumhaftem Wintergarten, unbeschreiblichem Kinderspielerparadies, Spielplatz, Minigolfplatz und Hallenbad, andererseits die Menschen mit dem Herz am richtigen Fleck, trugen dazu bei, dass uns diese Woche in unvergesslich guter Erinnerung bleiben wird. Es war schön, so von Herzen willkommen zu sein.



**SAVE THE DATE:**  
Therapiewoche 2024  
6. - 14. Juli



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

### Eckdaten 2023

- 162 Teilnehmer:innen, 28 Patient:innen
- 14 Therapeut:innen, 3 Ärzt:innen
- 10 Kinderbetreuer:innen
- 3 Workshops: Kreativ, Linedance, Simulation
- 7 Einzeltherapien
- 8 Gruppentherapien:  
Progr. Muskelentspannung, Wassergymnastik, Rückenschule, Nordic Walking, Smovey, Linedance, Zumba, Mountainbike
- Insgesamt 778 Therapieeinheiten
- rund 65 Stunden Therapie pro Tag
- Ausflüge: Affenberg, Schiffrundfahrt Ossiachersee, Brunnachbahn, Millstättersee
- Kinderprogramm
- Abendprogramm

### Organisation:

Michaela Weigl  
Christine Hauseder  
Anna Messenböck

### UNSER DREAM-TEAM

#### Kinderbetreuung:

Anna Messenböck und Michael Weigl mit Thomas Plamberger, Tabea Typolt, Luca Velich, Sissi Wöhs, Franziska Messenböck, Lisa Pichler, Paul Prähofer, Theresa Rieger, Anna Putz

#### Foto- und Videoteam:

Johannes Weigl, Martin Weigl

#### Physiotherapie und Ergotherapie:

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

#### Medizinische Gespräche:

Ulrike Ihm, Susanne Kircher

#### Cranio Sacral Therapie:

Ulrike Kaser, Sebastian Stagl

#### Osteopathie:

Michael Hasenknopf, Richard Kühnhauser, Susanne Kiener

#### Massagen:

Sandra Kopetzky, Harald Meindl, Hermine Reitböck, Sebastian Stagl

#### Rolfing:

Herbert Battisti

#### Feldenkrais:

Petra Mistelberger

#### Hundetherapie:

Patricia Mauernböck mit Aurora

#### Simulationstraining:

Florian Lagler, Florian Stocker

#### Workshop Resilienz:

Martin Zaglmayr

#### Wassergymnastik, Rückenschule, Progr. Muskelentspannung, Zumba:

Physio- und Ergotherapeutinnen

#### Linedance:

Karin und Rudi Kientzl

#### Kreativworkshop:

Sigrid Meindl

#### Technik:

Martin Weigl

### HERZLICHEN DANK!



LICHT INS DUNKEL

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 oder eine Ärztin 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 Pädagog:innen, Behindertenfachbetreuer:innen, Sozialpädagog:innen, Pflegekräften und erfahrenen Geschwisterkindern.



# Unser Therapiewochen-Dream-Team

Neuer Vorstand, Geschäftsführerin + Assistentin, Therapeutinnen, Kinderbetreuer:innen, Techniker und Fotograf  
es fehlen sieben Therapeut:innen, drei Ärztinnen und drei Kinderbetreuer:innen, die heuer ebenso (zumindest teilweise) dabei waren, nämlich:  
Anna, Florian, Herbert, Lisa, Martin, Michael, Patricia, Paul, Richard, Sandra, Sebastian, Susanne, Theresa und Ulrike



BÁLINT



SOPHIA



PETRA



MARIA



KARIN



RUDI



THOMAS



HARALD



MARTIN



CHRISTINE



MICHAELA



JOHANNES



SASKIA



SIGRID



ANNA



LUCA



HERMI



PETER



LILLA



TANJA



MICHAEL



TABEA



MICHAEL



ULLI



SISSI



SUSANNE



KRISTINA



STEFAN



FRANZISKA



BARBARA

# MPS-THERAPIEWOCHE

## EIN THERAPIEMUFFEL AUF DER THERAPIEWOCHE

Ich weiß noch immer nicht genau, wer von den beiden (Michaela oder Anna - ich habe so meine Vermutung) mir diesen „Spitznamen“ bei Instagram in den Stories von MPS-Austria verpasst hat, aber da ich im Grunde genommen eher ein Therapie-Verweigerer gewesen bin, ist der „Therapiemuffel“ noch eine sehr charmante Bezeichnung.

Mein „echter“ Name ist Lukas und ich war dieses Mal auf der Therapiewoche 2023 der Neue aus Deutschland. Und ja, ich war noch nie, weder in Deutschland noch in Österreich, jemals auf einer Therapiewoche. Zuhause mache ich das gerade mal Notwendigste, - wöchentliche Massagen - um halbwegs gelockert durch den Alltag zu kommen und bin ansonsten - ehrlicherweise - neben meinem stressigen Alltag mit Beruf, Studium und Ehrenamt einfach zu bequem, regelmäßige Physio-Einheiten zu machen. (Ihr dürft die Augen verdrehen, mit dem Kopf schütteln oder laut aufstöhnen - ich bin eben ein Therapiemuffel!)

Das erste Mal Therapiewoche, das erste Mal MPS-Austria, das erste Mal seit über 12 Jahren Urlaub in der Länge (wieso das, ist eine andere Geschichte!) ... eine Woche voller Premieren. Dementsprechend war die innere Aufregung schon groß. Natürlich kenne ich meine deutsche MPS-Familie und unsere Philosophie jeden irgendwie direkt in die Arme zu nehmen und dazugehören zu lassen. Aber was, wenn mich die Österreicher nicht mögen? Wie reagieren Michaela, Maria, Anna, Paul und Co., wenn ich sie alle nach Jahren des Nicht-Sehens wiedersehen werde? - Bei meinem Zwischenstopp beim Vorstandsmeeeting in Deutschland habe ich die Nacht kaum geschlafen (bei noch 650 km Autofahrt am nächsten Tag empfehle ich das nicht unbedingt!).

In Bad Kleinkirchheim bei Ankunft stand Maria, wie gerufen und als hätte sie es gefühlt, auch schon vor dem Hotel im Gespräch. Und als sich unsere Blicke nach über acht Jahren das erste Mal wieder trafen war die Sorge sofort weg: Ich war irgendwie zu Hause. Ich glaube, wenn wir allein gewesen wären, hätten wir beide etwas geweint. Und daraus lerne ich mal wieder: Freundschaft hat keine Grenzen. Sie überdauert Raum und Zeit. Die gemeinsamen Erfahrungen, die MPS mitbringen, tragen dazu sicher ihren Teil bei. Aber Maria und ich waren und

sind sofort wieder da gewesen, wo wir acht Jahre vorher quasi aufgehört haben. Und auch bei Michaela war meine Angst vollkommen unbegründet. Diese Umarmungen hatte ich vermisst. Dieses warme, herzliche Lachen und diese Augen, die auf einem ruhen, so beschützend wie der Blick der eigenen Mutter.

Dann ging alles Schlag auf Schlag und ich erinnere mich nur noch lückenhaft an das, was dann kam: Aushändigung Therapieplan, sonstige Unterlagen durch Christine, die mich ebenfalls herzlich in den Arm geschlossen hat, Einführung in die Tischordnung und -runde, welche mich ohne weiteres als dazugehörig aufgenommen haben - wahnsinnig!

Der nächste Tag war dann für mich die nächste emotionale Hürde. Fremde Therapeut:innen, die mich nicht kennen und bei denen ich nicht weiß, wie es wird und was mich erwartet. Noch dazu im Schwimmbad. Herzlichen Dank für diese wirklich schöne und hohe Luftfeuchtigkeit. Selbst bei passiven Einheiten durftest du da Klamotten wechseln. Aber zurück zum Thema: Sophia ging auf mich ein. Aus dem Rollstuhl? Nicht ohne Assistenz. Und das ging weder am Sonntag noch am Montag. Also wurde im Rollstuhl erstmal gecheckt, was alles so geht und „wer ich eigentlich bin“. Cranio mit Ulli war dann allerdings am Sonntag das Highlight. Als kompletter Kopfmensch ist es für mich ernsthaft nicht einfach Gedanken loszulassen und selbst im Urlaub ist es mir selten möglich abzuschalten. Hier konnte ich dabei zusehen, wie meine Gedanken aus dem Kopf rausgeflossen sind und ich mit zunehmender Behandlung immer ruhiger, gelassener und entspannter wurde. Ab diesem Zeitpunkt habe ich nur noch sehr selten in dieser Woche an Arbeit, Uni und Herausforderungen gedacht - diese Dinge lagen ja auch jenseits der Alpen im Norden Deutschlands und hatten gar keine Daseins-Berechtigung in Kärnten. Gut so!

Am Dienstag dann der für mich große Moment: Mit Assistenz zur



Physio... und auf die Matte. Keine Ahnung, wie Sophia mich dazu hat überreden können. Aber am Ende hat sie es einfach drauf. Eine Mischung aus passiven und aktiven Übungen hat mir gezeigt, wie gut mir das eigentlich tut, und laut Sophia habe ich offensichtlich doch noch sehr viel Potential. Sie schafft es wirklich, einem das genau Richtige zu sagen und einem Mut und Hoffnung zu geben.

Eigentlich waren alle Therapieeinheiten super. Nicht jede einzelne kann ich hier erwähnen, auch wenn ich es gerne würde. So viel hab ich mitgenommen. Und neben den Therapien gab es da ja auch noch andere Dinge: Abends stand dann Bálint auf einmal da und schaute mich an: Werwolf. Jetzt. Hinten im Wintergarten. - Das war glaub ich eine Anweisung. Was sich bei mir schon lange keiner mehr getraut hat. Aber okay, bei psychologischen Spielen bin ich als angehender Psychologe natürlich immer gerne am Start und daher: Anweisung befolgt und ganz sicher nicht bereut. Denn auch hier: Einfach dazugehört. Als wäre ich schon immer dabei gewesen. - Und das ging dann die Woche immer so weiter. Da ein tolles Gespräch, hier ein super Spiel. Neben Werwolf hat Bálint offenbar eine Leidenschaft für Wizard und Schach. Offenbar ist da ein Strategie-Spieler in ihm verloren gegangen.

Was war noch so? Ach ja, Packerl-Abend. Ich habe ein Back-Geschenk bekommen und habe es auch nicht getauscht. Ich werde also Brötchen backen. Dann noch Konzertabend. Anfangs noch geniert, habe ich mich irgendwann auch dem Rhythmus der Musik verfallen gefühlt. Lange hatte ich keine solche Energie mehr. Kompletter Wahnsinn!

Am Ende war die Woche viel zu schnell vorbei und die gemeinsame Zeit so schön, dass die Zeit einfach verflog. Gerne hätte ich noch ein paar Tage drangehängt. Aber damit diese Momente etwas Besonderes bleiben, muss es ja irgendwann auch mal den Alltag geben.

Besonders möchte ich mich bei Maria bedanken. Sie hat seit Jahren versucht mich einzuladen und ist beharrlich geblieben. Es war seit langem die entspannteste und schönste Zeit. Auch an Michaela geht mein Dank, für die unkomplizierte Planung und die herzliche Begrüßung, zwei kurzweilige Gondelfahrten und gemeinsames Lachen. Du bist ein echt beeindruckender Mensch. Eine Ins-

piration. Bei Christine, die sehr darauf geachtet hat, dass ich auch alles an Infos habe und immer alles finde. Du bist die Seele im Hintergrund und mittendrin. Schön, dass wir uns nach all den Jahren der Erzählungen sehen durften. Bei Anna möchte ich mich besonders dafür bedanken, dass sie mich vor einem Abend im 1. Stock voller Einsamkeit und Alleinsein gerettet hat, in dem sie den Fahrstuhl (der laut Info eines hier unerwähnten Dritten aussichtslos defekt war) mal eben in einer Spontan-Aktion wieder zum Laufen gebracht hat (manchmal reicht es ein Knöpfchen zu drücken - und die Denkweise einer Präsidentin): Du bist meine persönliche Heldin der Woche! An Martin ein riesiges Danke für das Auswechsellernen meiner Sicherheit im Auto. Ohne Dich stünde ich noch immer ohne Rampe da. Julien, Emanuel und Holger für die abendliche und tägliche Zwergen-Runde. Ohne uns hätte Schneewittchen schon früher in den Apfel gebissen. Und bei Stefan, der mich mehrfach davor bewahrt hat, zu Cinderella zu werden. Und zum Schluss noch bei Bálint für diese anweisende und einnehmende Art. In Würzburg spielen wir POKER. Üb schon mal. Denn bei Wizard bin ich nicht so gut. Poker ist aber mein Spiel. Also warm anziehen.

Bei meinen Therapeut:innen, Herbert, Ulli, Hermi und Sebastian, die mir gezeigt haben, wie entspannt und unterschiedlich die diversen Techniken sein können. Ganz lieber Dank geht an Kristina, die mir gezeigt hat, wie ich meine Rumpfstabilität zu Hause trainieren kann. Ebenso an Barbara (+ Familie), die mir auch außerhalb der Physio eine liebe Gesprächspartnerin geworden ist und mich zum Kaiser-Semmel-Bäcker machen wird - danke für das Packerl! Ich werde Bilder schicken. Du bist außergewöhnlich und ein Vorbild.

Ein ganz herzliches Dankeschön an Sophia, die mir in vier Einheiten gezeigt hat, wie gut es sein kann, auch mal aktiver zu sein und die es als erste nach 12 Jahren geschafft hat, mich vom Rollstuhl auf die Matte zu kriegen (kein Neid, Bálint/Johannes! Es kann nicht jeder so gut ankommen wie ich)! Du bist ein ganz besonderer Mensch: Du hast mich zum Lachen, zum Fluchen und am Ende sogar zum Weinen gebracht. Deine Ausstrahlung ist voller Wertschätzung. Danke, dass Du an mich glaubst. <3

Aber am Ende gilt mein Dank euch allen: Ihr seid alle echt tolle Menschen. Danke, dass ihr mich wie selbstverständlich in eurer Familie aufgenommen habt.

Wenn ich darf, komme ich nächstes Jahr wieder. Bis dahin: Bleibt alle so wie ihr seid und gesund.

Euer Therapiemuffel



# MPS-Therapiewoche 2023

## THERAPIEEINHEITEN



# MPS-THERAPIEWOCHE

## MYO-POLU-WAS?



„Muko-Poly-Saccharidosen - kurz MPS“, hörte ich Anna durch den Kopfteil meiner Massageliege sagen. Die verbleibende Behandlungszeit durfte ich dann zum ersten Mal in die MPS-Welt eintauchen. Ich habe von Maria, ihrer Schwester, erfahren, von ihrer restlichen Familie, die sich hingebungsvollst einem Selbsthilfverein mit Fokus auf diese Krankheit widmet, und von den vielen verschiedenen Ausprägungsformen.

Ein halbes Jahr, viele Gespräche und vor allem die Frage „Hast du nicht Lust mitzukommen auf unsere jährliche Therapiewoche?“ später, betrat ich das Hotel Kärntnerhof in Bad Kleinkirchheim.

Willkommen geheißen wurde ich von Christine, die verblüffender Weise genau wusste, wer ich war. Ich war sofort angetan von der Wärme, mit der ich da begrüßt wurde. Mir wurde gleich klar, dass das wahrscheinlich eine ganz besondere Woche würde. Kurze Zeit später standen dann auch schon Michaela und Anna vor mir, die mich mit ihren offenen, liebevollen und strahlenden Augen begrüßten und mich gleich allen vorstellten. Egal, ob von den anderen Therapeut:innen, den Patient:innen oder ihren Angehörigen - ich wurde von jeder und jedem mit derselben Wärme und Offenheit angenommen. Dafür bin ich wirklich dankbar, denn ich weiß: selbstverständlich ist das nicht. Ich hatte sofort das Gefühl, (m)einen Platz inmitten dieser engen, von Liebe geprägten Gemeinschaft gefunden zu haben.

Ich durfte die Therapiewoche als Massage- & Cranio-Sacral-Therapeut begleiten und dabei MPS-Betroffene und ihre Angehörige behandeln. Als Neuling, der zuvor noch nie mit MPS in Berührung kam, bin ich sehr dankbar für den Austausch mit den anderen erfahreneren Therapeut\*innen. Doch nicht nur der fachliche Austausch, sondern auch die vielen schönen Momente mit tiefen Gesprächen und vielem Lachen behalte ich in schöner Erinnerung.

Ich habe es immer schon bevorzugt, meine Zeit und Fähigkeiten zu spenden, anstelle von Geld. Ich bin mir

bewusst, dass ein gemeinnütziger Verein wie MPS-Austria auch immer auf finanzielle Mittel angewiesen ist und deshalb Geldspenden unabdingbar sind, aber in die Augen meiner Patient:innen und Klient:innen nach einer stimmigen Therapie zu sehen und ein bisschen mehr Leichtigkeit, Freude, Wohlergehen und Schmerzlinderung wahrzunehmen, ist einfach unbezahlbar!

Durch viele Gespräche während und abseits meiner Therapien konnte nicht nur einiges mehr über die Krankheit erfahren, sondern auch einen immer tieferen Einblick in die Gemeinschaft und den Verein bekommen. Und dabei habe ich auch verstanden, dass diese Erkrankung - oder wie ich lieber sage: dieses Geschenk - aufgrund seiner Seltenheit wohl sehr verbindend sein muss. Vor allem, wenn man dann eine ganze Woche mit so vielen Gleich-Beschenkten verbringen darf. Ich habe gespürt, dass sich einige schon ihr ganzes Leben lang kennen und in tiefer Freundschaft begleiten. Und genau diese Verbundenheit hat man durchwegs wahrgenommen und gespürt. Ich habe selten eine Gruppe in dieser Größe erlebt, die so einen herzlichen und respektvollen Umgang miteinander pflegt.

Am Ende dieser Woche fühle ich mich vor allem dankbar, glücklich und reich. Dankbar für die Offenheit und das Vertrauen, das mir vom ersten Moment an entgegengebracht wurde; glücklich, meine Fähigkeiten genutzt zu haben, um zu helfen; und reich an so vielen neuen Eindrücken, Erfahrungen und Freundschaften.

Nun sitze ich am Heimweg im Zug, lasse die Woche Revue passieren und höre mich „Muko-Poly-Saccharidosen“ ohne Fehler ausprechen...geht doch!



Sebastian Stagl



## GÄNSEHAUT UND LAMPENFIEBER

Wir schreiben das Jahr 2022, als ich das erste Mal durch eine Freundin, die schon öfter bei MPS-Veranstaltungen dabei war, die Ehre hatte, bei einer Charity-Staffel für MPS-Austria beim VCM mitzulaufen. Ich wusste nicht genau was auf mich zukommen wird - kann euch aber rückblickend beruhigen - es folgten unzählige unglaublich berührende Momente! Einer davon folgte im darauffolgenden Jahr, in dem ich wiederum als Charity-Läuferin an den Start ging. Das Gefühl auf der Strecke war wieder einmal ein Wahnsinn. Überall verteilt stachen Personen mit MPS-Laufshirts heraus und feierten jubelnd ihren Läufer:innen zu. Entlang der Strecke haben auch die ein oder anderen MPS-Patient:innen auf uns Läufer:innen gewartet und uns angefeuert. Diese Unterstützung trug mich über 42,195 km und ganz aufhören wollte ich dann immer noch nicht.

Und so landete ich bei der diesjährigen Therapiewoche in Bad Kleinkirchheim und unterstützte dort das Team der Kinderbetreuer:innen. Ein bisschen kannte ich das Leben der MPS-Familie ja schon, aber diese Woche toppte alles. Diese Herzlichkeit und Hilfsbereitschaft, die dort verkörpert und gelebt wurde, fühlte sich an wie eine eigene kleine Welt.

Eine Besonderheit in dieser Woche war sicherlich auch das überaus große Angebot an Freizeitaktivitäten. Von grenzenlosem Stand-up paddeln am Millstättersee bis zum Kreativworkshop war nichts unmöglich. Besondere Gänsehaut bereitete mir die gemeinsame Gipfelsturmaktion mit Lukas, der zuvor noch der Meinung war, sein Rolli könnte auf dem Kiesweg nicht fahren. „Doch geht nicht gibt's nicht!“, dachte ich und so konnten wir mit ein bisschen menschlicher Unterstützung meinerseits seinem Rolli den passenden Motor verleihen, sodass wir schlussendlich alle gemeinsam den Ausblick vom höchsten Punkt der Brunnachbahn genießen konnten.

Unvergesslich für mich in Erinnerung ist auch die gemeinsame Tanzaufführung mit den Kindern unter dem Titel „Du bist so und ich bin anders“ am bunten Abend. Da mir die Aufregung anscheinend schon seit Beginn der Woche ins Gesicht geschrieben war, versicherte mir Finn mit dem kleinen-Fingerschwur: „Wir werden das schaffen, ich versprech's dir Tabea!“ Und wir haben es geschafft! 😊

Genau dieses Motto und die positive Energie sowie die

Leichtigkeit und das Vertrauen der Kinder in das (Un-)Mögliche möchte ich allen mitgeben und auch selbst weitertragen.

Eine ganz feste Umarmung geht abschließend noch an Anna, ohne die ich all diese Erfahrungen nicht hätte sammeln dürfen.

Tabea Typolt



### PETER

Die Therapiewoche war wieder traumhaft - absolutes Highlight des Vereinsjahres.

Uns und den Kindern hat es wunderbar gefallen: die Kinderbetreuung, die Therapien, einfach klasse.

Ein riesiges Dankeschön an das wunderbare Team, welches das alles ermöglicht hat. Claudia und ich hatten eine entspannte Zeit beim Line-Dance und beim Kreativ-Workshop. Besonders schön war es noch einen Badenachmittag im Strandbad am Millstättersee, das wir von der letzten Therapiewoche schon gut kannten, bei warmen Wetter verbringen zu können. Sehr interessant war der Ausflug zum Affenberg und erfrischend danach das spontane Baden im Ossiacher See! Die Landschaft in Kärnten ist wirklich bezaubernd.

Emotional unbeschreiblich bewegend und unvergesslich war die Verabschiedung der Sternenkinder.

### HERMINE

Für mich ist die Therapiewoche, wie immer, viel zu schnell vergangen. Ich hab mich sehr wohl gefühlt in meinem "Juchezimmer" im 4. Stock 😊 Alle Achtung an alle, die an der ganzen Planung und Vorbereitung mitgewirkt und mitgearbeitet haben. Es ist jedes Jahr ein wunderbares Miteinander und eine großartige Bereicherung für mich.

Gerne will ich beim nächsten Mal wieder meinen Beitrag geben.

# MPS-Therapiewoche 2023

AUSFLÜGE



# MPS-THERAPIEWOCHE

## KREATIVWORKSHOP FILZEN



Sigrid Meindl schafft es immer wieder uns hellauf zu begeistern. Geplant war "Filzen mit der Nadel". Sigrid meinte noch, das sei nicht gerade der Knüller, aber einen Versuch wäre es wert. Und das war gut so, denn: Es war ein Knüller! In der niedlichen Brechlstubb wurde in drei Gruppen fast täglich stundenlang mit größter Begeisterung gefilzt! Manchmal gab es ein paar Blutstropfen und abgebrochene Nadeln. Doch die Ergebnisse, eine ganze Menge wunderschöner Bilder, zieren jetzt wohl längst die Wohnungen unserer Familien. Zuvor wurden sie jedoch alle im Cafe zu einer richtig schönen Ausstellung zusammengetragen und durften sich einem stillen Voting aller Therapiewochenteilnehmer unterziehen. Alle waren toll, alle waren besonders und drei Bilder wurden im Rahmen des Bunten Abends prämiert - was für ein Spaß!



## DER HELFENDE STEIN

Wir bedanken uns herzlich beim Verein „Der helfende Stein“, der uns für unsere Therapiewoche eine bezaubernde Warenspende zur Verfügung gestellt hat: Bausteine in verschiedensten Formen, Größen und Materialien. Sie sollten unsere großen und kleinen Kinder begeistern, und das taten sie auch! Wir hatten einen etwas verregneten Tag, an dem wir kurzerhand einen Famioien-Baunachmittag veranstalteten. Die Überraschung und die Freude war groß und es wurde gebaut was das Zeug hielt!



## BLUMEN, BERGE, BÄUME

### Blumen, Berge, Bäume

Das Gelächter von ankommenden Gästen, die sich herzlich begrüßen.

Ein paar Monate oder auch Jahre hat man sich nicht gesehen.

Es ist schön, hier einen jährlich wiederholten Ort für Gemeinschaft zu haben.

Ein Ort, an welchem Raum für persönlichen Austausch ist.

Ein Ort der vielen Menschen Unterstützung durch Therapien bietet.

Ein Ort, an welchem viele tolle Seelen ihre Zeit und Profession schenken, um anderen zu helfen.

Es ist Zeit für Abenteuer, die gemeinsam erlebt werden wollen, für tiefe Gespräche und Erfahrungsaustausch.

Genießen wir die Zeit frische Bergluft zu schnuppern, uns von der Sonne küssen zu lassen und wunderbare Gespräche zu führen, die berühren.

MPS-Therapiewoche 2023

von Lisa Pichler, anlässlich der Eröffnung der Therapiewoche 2023



## WORKSHOP RESILIENZ UND EINZELCOACHINGS

Er ist nicht mehr wegzudenken von unserer Therapiewoche: Martin Zaglmayr, der „Zielgeher“.

Vielen herzlichen Dank, diese Workshops und im Besonderen die Einzelcoachings tun unseren Teilnehmern richtig gut, werden von allen Seiten gelobt und lösen tatsächlich Veränderung aus! Ein großartiger Beitrag, der auch für das Leben im Alltag Besserung bringt.

Das sagt Martin selbst dazu:

„Seit einigen Jahren unterstütze ich mit großer Freude die Therapiewoche von MPS-Austria. Diesmal hatte ich das Privileg, einige wunderbare Tage im Hotel Kärntnerhof, Bad Kleinkirchheim zu verbringen und mit den Teilnehmer:innen über das bedeutende Thema „Veränderung“ zu sprechen.

Die MPS-Therapiewoche bietet nicht nur medizinische Unterstützung, sondern auch Workshops und Einzelcoachings, um den Betroffenen und ihren Familien in ihrer, nicht immer einfachen Reise zu helfen. Es ist erstaunlich zu sehen, wie stark diese Gemeinschaft ist und wie sie sich gemeinsam den Herausforderungen stellt.

Die Gespräche und Erfahrungen während dieser Tage haben mich tief berührt und erinnern mich immer wieder daran, wie wichtig es ist, Veränderungen in unserem Leben anzunehmen und zu meistern. Danke an MPS-Austria für diese wertvolle Gelegenheit, einen Beitrag zu leisten.“





# MPS & MIRNO MORE

## INTERVIEW MIT FINN

### Wie war deine erste Nacht an Bord?

In der ersten Nacht konnte ich vor lauter Aufregung gar nicht schlafen.

### Welches Gefühl hattest du beim ersten Ablegen mit dem Boot?

Atemberaubend! Ich durfte selbst die Leinen lösen, als wir losgefahren sind.

### Was war dein allerschönstes Erlebnis an Bord?

Da gab es so viele... Am allerbesten gefallen hat mir, dass wir einmal Delphine und Wasserschildkröten beobachten konnten und zu einem Wrack getaucht sind. Die eineinhalb Meter hohen Wellen und dass ich selbst steuern durfte war auch toll. Am lustigsten war, dass wir fast jeden Tag Disco gemacht haben.

### Wie habt ihr euch untereinander verstanden?

Wir haben uns sehr gut verstanden und gar nicht gestritten, obwohl wir so lange auf so wenig Platz zusammen waren. Michi, Theresa, Jakob und Christoph waren die Besten und sehr cool.

### Wie hat deine Kajüte ausgesehen?

Sie war 3 m<sup>2</sup> groß, ich habe sie mit Max geteilt, und sie war sehr unordentlich.

### Wie war es für dich, eine Woche ohne Eltern unterwegs zu sein?

Sehr cool!

### Was du sonst noch sagen willst?

Vielen Dank an MPS Austria und alle anderen, die uns dieses unvergessliche Erlebnis ermöglicht haben. Nächstes Jahr möchte ich sehr gerne wieder mitfahren.



Endlich war es so weit - ich durfte ohne meine Eltern, dafür aber mit der MPS-Familie zum Segeln zum Mirno More Projekt mitfahren!

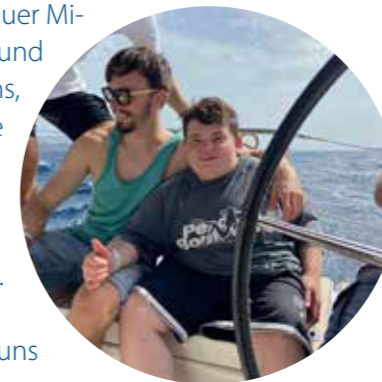
Ich war schon sehr aufgeregt, als wir bald in der Früh in Finklham starteten. Die Hinfahrt kam mir eigentlich gar nicht so lange vor, weil immer wieder wer Späße machte und wir auch die restlichen Teilnehmer bei einer unserer Pausen trafen.

Am Abend erreichten wir unser Schiff in Split und wir durften auch noch etwas munter bleiben. Ich teilte mir die Kajüte mit meinem Freund Finn.

Was mir besonders gut gefallen hat, waren das Willkommensfest und das Friedensfest, wo wir alle zusammen hingingen. Dort gab es sogar eine Disco. Auch die anderen Aktionen wie der Erste-Hilfe Kurs bei der Segelralley waren super und wir haben viel gelernt. Es gab auch eine Schatzsuche, bei der wir alle zusammengeworfen haben und wir haben auch das Kartenlesen und Navigieren gelernt.

Am Schiff hatten wir auch alle immer unsere Aufgaben (Knotenkunde, Segel hissen...) und wir durften auch beim Kochen helfen.

Ab und zu hatte ich, und ich glaube auch die anderen, ein bisschen Heimweh, aber unsere Betreuer Michi und Theresa und die Skipper Jakob und Christoph waren immer da und haben uns, wenn es nötig war, getröstet und für eine super Stimmung gesorgt. Überhaupt waren die vier immer für uns da und superlustig 😊. Einmal durfte ich auch ein Interview geben, da war ich richtig stolz 😊.



Am meisten hat mir gefallen, dass wir uns alle (auch mit allen vom MPS-Erwachsenenschiff) so gut verstanden haben!

Bei der Formationsfahrt am vorletzten Tag war leider kein so gutes Wetter, aber es war ein tolles Erlebnis, so viele Schiffe am Meer zu sehen und unsere selbst bemalte Fahne zu hissen! Alle Schiffe haben gleichzeitig die Segel gesetzt. DANKE, dass ich mitfahren durfte, es war wirklich das aufregendste Erlebnis in meinem Leben und ich habe viel gelernt und viele Freundschaften geschlossen oder einfach Zeit mit Freunden, die ich schon vorher kannte, genossen!

Max



Ein großes DANKESCHÖN an unser wunderbares Team!

Skipper: Christoph, Jakob, Sterling und Volker

Betreuer: Michael, Paul und Theresa

Organisation: Anna

Außerdem bedanken wir uns herzlich für die überaus großzügigen Spenden von Volker Slemr (1.000 Euro), Sterling Hintze (1.000 Euro) und der Firma Rendity (3.000 Euro) sowie für den Leihbus der Energie-AG!





# MPS & MIRNO MORE



## TAGEBUCH ERWACHSENENSCHIFF ALMAR

Moin,  
mein Name ist Carolin, ich bin 20 Jahre alt, habe MPS IV A und komme aus Deutschland.  
Im Sommer wurde ich von der lieben Anna gefragt, ob ich bei der Friedensflotte „MirnoMore“ in Kroatien mitmachen möchte! Ich war total überrascht, dass an mich gedacht wurde, da ich aus Deutschland in der Nähe von Hannover komme, und bis dato noch nichts mit MPS-Austria zu tun hatte. Maria hatte ihr vorgeschlagen mich einzuladen, da noch ein Platz auf dem Schiff frei war. Lange überlegen musste ich nicht!  
Ich habe ein kleines Tagebuch geführt und möchte das jetzt gerne mit euch teilen.

### Freitag, 15.09.2023

Um 6:40 Uhr fuhr ich mit meinen Eltern in Deutschland los. Wir machten zwei Pausen und sind um 13:10 Uhr in Scharten bei Maria angekommen. Gemeinsam schauten wir uns Marias Auto an, denn auch ich möchte noch meinen Führerschein machen. Nachdem ich meine Eltern verabschiedet hatte, sind Maria und ich durch Wels gefahren.  
Sie zeigte mir, wo ihre Geschwister wohnen, wo sie arbeitet und wo sie in die Kirche geht. Anschließend fanden wir uns in einer Pizzeria ein und stillten unseren Hunger! Später holten wir gemeinsam Michaela (ihre Mum) vom Bahnhof ab und fuhren zu Maria nach Hause. Dort angekommen wurde noch der Abend genossen und dann ging es auch zeitig ins Bett, damit wir am nächsten Morgen fit für die Abfahrt nach Kroatien waren.

### Samstag, 16.09.2023

Die Abfahrt war um 6.30 Uhr geplant, gemeinsam mit Maria, Leon, Sara, David, Paul & Michael bin ich in Scharten los gefahren. Unser erster Zwischenstopp war in Liezen. Dort haben wir Theresa aufgenommen. Sie hat das Projekt als Betreuerin begleitet.  
Weiter ging die Fahrt bis Seiersberg wo Karli, Georg, Emanuel, Lukas, Emilio, Finn und unsere Skipper Jakob, Christoph und Volker dazustießen. Als wir vollständig waren, ging es mit den zwei VW Bussen nach Šibenik (Kroatien). Wir waren voll bepackt und die zwei Fahrzeuge waren dringend nötig – immerhin hatten wir nicht nur unser Gepäck, sondern auch diverse Hilfsmittel für die Fortbewegung wie Rollstuhl, Laufrad, E-Scooter dabei. Außerdem waren Michaela und Michael bereits in Österreich einkaufen und dementsprechend hatten wir auch zahlreiche Lebensmittel dabei.  
Insgesamt waren wir ca. 8 Stunden unterwegs. In Šibenik angekommen wurde noch der Rest eingekauft – Wasser und gekühlte Lebensmittel.  
Anschließend ging es für uns erwachsene Teilnehmer:innen endlich auf unser Segelschiff namens „Almar“. Dort bezogen wir für die nächsten sieben Tage unsere Kajüten.

### Sonntag, 17.09.2023

Heute Morgen kam unser zweiter Skipper Sterling mit dem Flixbus nach Šibenik.  
Nach unserem ersten gemeinsamen Frühstück machten wir die Leinen los und fuhren raus aufs Meer.

Was für ein unbeschreiblich tolles Erlebnis! Gemeinsam mit dem Kinderschiff haben wir dort geankert und Mittag gegessen. Anschließend sind wir alle ins Meer gesprungen. Als wir uns abgekühlt hatten, sind wir in die Marina „Rogoznica“ gefahren. Gemeinsam haben wir uns den Hafen angeschaut und sind zu dem ersten „bunten Programm“ gegangen. Dort gab es verschiedene Spiele, z.B. ein großes Memory, Riesen-Seifenblasen und als Highlight am Abend eine Disco. Besonders den Kids hat das natürlich total gefallen – aber auch wir hatten viel Spaß.

### Montag, 18.09.2023

Heute war die Schiffsrätselrallye. An der ersten Station mussten wir Goldmünzen sammeln und vier Fragen beantworten. Die Antwortmöglichkeiten ergaben den Code für ein Zahlenschloss, welches uns zu den nächsten Koordinaten führte.  
An der zweiten Station angekommen, mussten wir bereits unsere Segelkünste unter Beweis stellen und einen Knoten unserer Wahl machen. Wir entschieden uns für den Fenderknoten, außerdem mussten wir wissen, wo Norden ist. Danach wurden wir von einem Schlauchboot abgeholt und zu einem Katamaran gebracht. Dort lernten wir, wie man eine Herzdruckmassage an einem Dummy macht. Als wir dieses absolviert hatten, sprangen wir von dem Katamaran ins Meer und durften eine Rettungsinsel beklettern. So konnten wir in einem geschützten Rahmen die Rettungsmaßnahmen beim Segeln kennenlernen.  
Nach dem Seenotrettungsmanöver wurden wir mit dem Motorboot wieder zu unserer Almar gebracht.  
Endlich war der Wind so toll aufgefrischt, dass wir ein Segel setzen und übers Meer segeln konnten.  
Die Nacht über haben wir mit drei anderen Mirno More Teilnehmerbooten gemeinsam in einer Bucht verbracht – die Ösis nennen das „buchteln“ und es war wunderschön.  
Die MPS-Crews haben gegrillt und zum Nachtschiff gab es Tiramisu. Wer wollte, konnte an Deck schlafen.

### Dienstag, 19.09.2023

Heute wurden die ersten zwei Infusionen an Bord in der Marina „Kaštela“ durchgeführt. Toll, wie das funktioniert hat. Insgesamt wurden vier Enzyersatztherapien verabreicht.  
Außerdem durfte jedes Boot eine eigene Mirno More Crew Flagge bemalen. Abends gab es am Strand ein gemeinsames Picknick und für jeden absolut köstliche Burger.

### Mittwoch, 20.09.2023

Heute waren die letzten beiden Infusionen, auch wieder in der Marina „Kaštela“ und die liebe Anna kam endlich. Sie organisiert die Teilnahme der MPS-Crews und hat zum ersten Mal zwei Nächte ohne ihre kleine Tochter Matilda verbracht, um uns zu besuchen.  
Außerdem wurden verschiedene Mirno More Games durchgeführt: Airbrush, Erste Hilfe Station, Freunde - Buttons, Kooperations- und Koordinationsspiele. Am späteren Nachmittag gab es noch das Mirno More Sportangebot: Volleyball.

Abends gingen wir alle zum Friedensfest. Alle Teilnehmer trafen sich in der Marina und feierten zusammen.  
Dort sind verschiedene Crews aufgetreten und haben tolle Acts vorgeführt.  
Eine Crew hat z.B. einen Sketch vorgeführt, andere Crews haben Tänze aufgeführt, ein Mädchen hat auf der Bühne Gitarre gespielt und dazu gesungen... In der Disco haben wir wieder Vollgas gegeben und danach ließen wir den Abend noch bei Kartenspielen an Deck der Almar ausklingen, während die Kids gleich eingeschlafen sind.

### Donnerstag, 21.09.2023

Heute war die Formationsfahrt, das heißt, dass alle 100 Schiffe im Minutentakt ablegen und aus dem Hafen fahren. Nach einiger Zeit in Formation setzten alle Schiffe zur gleichen Zeit die selbstgemalten Crew Flaggen und danach auch die Segel. Ein unglaublich schöner Anblick und so ein tolles Gefühl der Gemeinsamkeit. Anschließend löste sich die Formation auf und alle sind in die Richtung ihres Heimathafens gesegelt. Wir haben noch einen Zwischenstopp in der Marina „Kremik“ gemacht, um dort noch einen schönen gemeinsamen Abend zu verbringen.

### Freitag, 22.09.2023

Heute Vormittag haben wir nach unserem leckeren, gemeinsamen Frühstück die liebe Anna verabschiedet.  
Wir mussten noch unsere Boote betanken und sind zum letzten Mal gesegelt! Ganze 9,9 Knoten, das sind ca. 15 km/h!!!  
Wahnsinnig tolles Erlebnis!!!  
Als wir später geankert haben, sind wir alle nochmal eine Runde baden gegangen und mussten leider langsam anfangen unsere Taschen zu packen, da es am nächsten Morgen wieder nach Hause ging.  
Abends haben wir gemeinsam mit dem Kinderschiff in einer Bar bei „Šibenik“ zu Abend gegessen.  
Wir haben direkt vor der Bar festgemacht und sind nach dem Essen noch zurück in unseren Heimathafen gefahren.  
Das war spannend, da es eine Nachtfahrt war.

### Samstag, 23.09.2023

Die Nacht war sehr stürmisch und regnerisch und es hat geblitzt und gedonnert.  
Das Bimini-Dach hat dem Wasser nicht standgehalten und ist gerissen. Zum Glück ist das erst in der letzten Nacht passiert.  
Vor unserer Abfahrt am nächsten Tag bekamen alle Teilnehmer den „Junior-Skipper-Pass“.  
Ich wurde von meinen Eltern am Steg abgeholt und wir sind gemeinsam 14,5 Stunden nach Hause gefahren.

Danke auch nochmal an alle Teilnehmer und die MPS Gesellschaft für das unglaubliche Erlebnis!

**Eure Caro**

# SKFF®

Meisterbetrieb  
**HÖLL** PETER  
Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten  
mail: [office@meisterbetrieb-hoell.at](mailto:office@meisterbetrieb-hoell.at), Tel. 0680/327 0858

Raiffeisen Grieskirchen 



**FROHE WEIHNACHTEN**  
UND VIEL GLÜCK UND ERFOLG  
IM NEUEN JAHR!

[raiffeisen-ooe.at/grieskirchen](http://raiffeisen-ooe.at/grieskirchen)



**erst recht**

Information und Hilfe - kostenlos - vertraulich - anonym  
☎ 0732 77 97 77 [kija@ooe.gv.at](mailto:kija@ooe.gv.at) [www.kija-ooe.at](http://www.kija-ooe.at)

 **KIJA** Kinder- & Jugendanwaltschaft 00 

## MPS-VERANSTALTUNGEN

### ZUSAMMENGEHÖRIGKEIT, GLEICHBERECHTIGUNG, FRIEDEN

Es ist schon lange her, dass ich das Gefühl hatte, eine Woche den Alltag komplett vergessen zu können. Mirno More war wirklich eine Auszeit, eine Auszeit vom Alltag, von den kleinen Problemen und vom Stress zu Hause – wieder daran erinnert zu werden, welche Dinge wirklich wichtig sind im Leben.

Die Freude auf diese besondere Woche mit der MPS-Crew war groß, ich freute mich auf all die lieben Menschen, die ich bereits kannte, und auf neue Begegnungen.

Diese besondere Zeit war von unzähligen Highlights geprägt. Angefangen mit dem Strahlen in den Augen der Kids, als wir endlich am Meer waren. Unbezahlbar! Die erste Zeit am Segelboot - die Kinder waren aufgeregt - alles war so neu und spannend. Das erste Ablegen - jetzt geht's los! Die Kids durften beim An- und Ablegen immer mithelfen und auch mal das Steuer übernehmen – voller Stolz wurden die jeweiligen Aufgaben übernommen und ausgeführt. Das Zusammenleben am Boot war etwas Neues, man muss zusammenhelfen und aufeinander achten.

Einen schönen Start hatten wir mit einem „get-together“ mit einer Disco-Night in Rogoznica, hier wurde viel getanzt und gesungen - ein riesiger Spaß für die Kleinen (und natürlich auch für die Großen :-)) An einem anderen Tag kam ein wirklich netter Herr mit seinem Dingi zu unserem Boot und schenkte uns einen riesigen Flamingo zum Aufblasen. Die Freude war groß bei den Kindern, und die Schwierigkeit der Namensfindung noch größer. Doch zum Schluss wurde er auf den Namen „Flamitchy“ getauft und war ab sofort ein Teil unserer Crew. Natürlich zählte das Friedensfest auch zu den Highlights dieser Woche, das durch so viele bewundernswerte Persönlichkeiten so einzigartig gestaltet wurde. Ich bin noch immer am Staunen, mit welchem Selbstbewusstsein dort auf der Bühne performed wurde. Die abschließende Formationsfahrt gehört zu meinen persönlichen Mirno More-Momenten, rund 100 Boote verließen nach und nach den Hafen - ich bekomme noch immer Gänsehaut, wenn ich an diesen Moment denke. Das Gefühl von Zusammengehörigkeit, Miteinander und Gleichberechtigung machte für mich diese

gemeinsame Fahrt so einzigartig – zur gleichen Zeit die selbstgestalteten Flaggen hissen und gemeinsam die Segel setzen – unbeschreiblich! Und mittendrin ein Musikboot, das für Stimmung sorgte.

In dieser Woche wurde viel gemeinsam gekocht, gegessen, im Meer geschwommen, getanzt, gesungen, herumgealbert und vor allem viel gemeinsam gelacht! Es war eine so schöne Gemeinschaft – ein starkes WIR-Gefühl – weil wir auch mit zwei Booten unter MPS-Flagge unterwegs waren.

Es waren die unscheinbaren Momente, die diese Woche so besonders für mich gemacht haben, die netten und lustigen Gespräche am Abend am Hafenstein, die unzähligen unbeschreiblichen Augenblicke mit den Kids wie Umarmungen, Einschlafen beim Essen, Herumalbern oder das herzliche unbeschwertere Kinderlachen.

Ich denke noch oft an diese Zeit und bin von Herzen dankbar, ein Teil dieser Woche gewesen zu sein. Ich durfte liebe Herzensmenschen kennenlernen und viele Sonnenmomente sammeln. Besonders dankbar bin ich dafür, dass es so viele Menschen gibt, die sich für Inklusion einsetzen und die die Werte Gleichberechtigung, Zusammenhalt und Frieden vertreten – schön, dass es euch alle gibt!

Theresa



# VÄTER(AKTIV)Wochenende

## DIE MÄNNER SIND LOS - IN LOFERER



### Hotel Zu den drei Brüdern, Reith; 15. -17. 09. 2023

Das Männeraktivwochenende war wieder wunderschön. Es war für mich wieder ein kleines Highlight des ganzen Jahres, weil die Zeit so aus dem üblichen Rahmen fällt. Zeit für einen alleine einmal ganz ohne Frau und Kinder. Dies beginnt schon bei der entspannten Anreise mit dem Zug von Graz nach Salzburg und mit dem Bus ins wunderschöne Saalachtal. Land und Gegend dort sind atemberaubend schön. Ich war zum ersten Mal dort und bin aus dem Staunen kaum rausgekommen. Vielen Dank an Martin, dass er uns wieder so eine schöne Destination ausgesucht hat und alles super organisiert hat! Das Hotel „Zu den drei Brüdern“ in Reith war super. Wir haben uns in der familiären Atmosphäre sehr wohl gefühlt. Ich bin am Freitag nachgekommen und während die anderen schon Radl fahren waren, bin ich alleine an der türkisblauen Saalach spazieren gegangen, was sehr angenehm war zum Runterkommen vom stressigen Berufsalltag.

Das Zusammensein mit den anderen MPS-Vätern und -Freunden war wie gewohnt einfach schön, lustig, locker und ungezwungen. Obwohl ich erst zum zweiten Mal dabei war, ist es so als ob man sich schon sehr lange kennt. Der Schmäh rennt pausenlos. Am Samstag sind wir dann anders als im Vorjahr alle Mountainbiken gegangen. Habe mir dabei zum ersten Mal ein E-Bike aus-

geborgt, mit dem ich die Anstiege problemlos geschafft habe. Das war ein echt cooles und spaßiges Erlebnis. Beindruckend, wie leicht man damit überall mit dem Fahrrad hinkommt. Ich war damit zwar viel weniger sportlich als meine Kollegen, die sich ohne Elektromotor überall raufgequält haben (Respekt!), aber es hat keine bösen Bemerkungen deswegen gegeben – ich weiß nicht, ob ich das andersrum auch so geschafft hätte.

Samstagabends bleibt schön in Erinnerung mit Fußball schauen, Rock-Musik hören und Quatschen auf dem Hotelbalkon. Am Sonntag gab es wieder eine schöne gemeinsame Abschluss-Wanderung durch beeindruckende Klammern und schöne Natur. Dazwischen gab es Zeit sich über MPS Themen auszutauschen (zB. Empfehlungen für Physiotherapeut:innen usw.).

**Peter**

Diesmal fanden wir uns in den Salzburger Bergen wieder. Schon eine Herausforderung, aber gemeinsam schafft man(n) Steigungen und Forstwege (mit E-Bike) doch leichter. Am letzten Tag durfte natürlich die Wanderung nicht fehlen und wir durchquerten die Klamm um Reit. Martin sei Dank für die perfekte Organisation und seine Flexibilität auf unsere Wünsche einzugehen! Ein tolles Wochenende!

**Harald**



In Erinnerung an eine MTB-Tour auf die Loferer Alm, habe ich Unterkünfte rund um Unken / Loferer angefragt und letztendlich bei den DREI BRÜDERN in Reit gebucht. Und wir wurden nicht enttäuscht! Es verbirgen sich wunderschöne Almen auf beiden Seiten des Saalachtals.

Dieses Jahr gab es eine wesentliche Neuerung, wir waren nur MTB-Biker! Harald und Peter haben sich kurzerhand E-Bikes ausgeborgt, es war einfach toll, nachdem wir immer gemeinsam unterwegs waren. Zwei MTB-Touren mit jeweils ca. 1000 Höhenmetern waren angesagt. Da wusste man abends, warum man müde ist, wobei die Gemeinschaft und die großartigen Hütten die passende Belohnung für unsere Anstrengungen waren. Die gemeinsame Wanderung

am Sonntag führte uns zu zwei Klammern entlang der „Route der Klammern“.

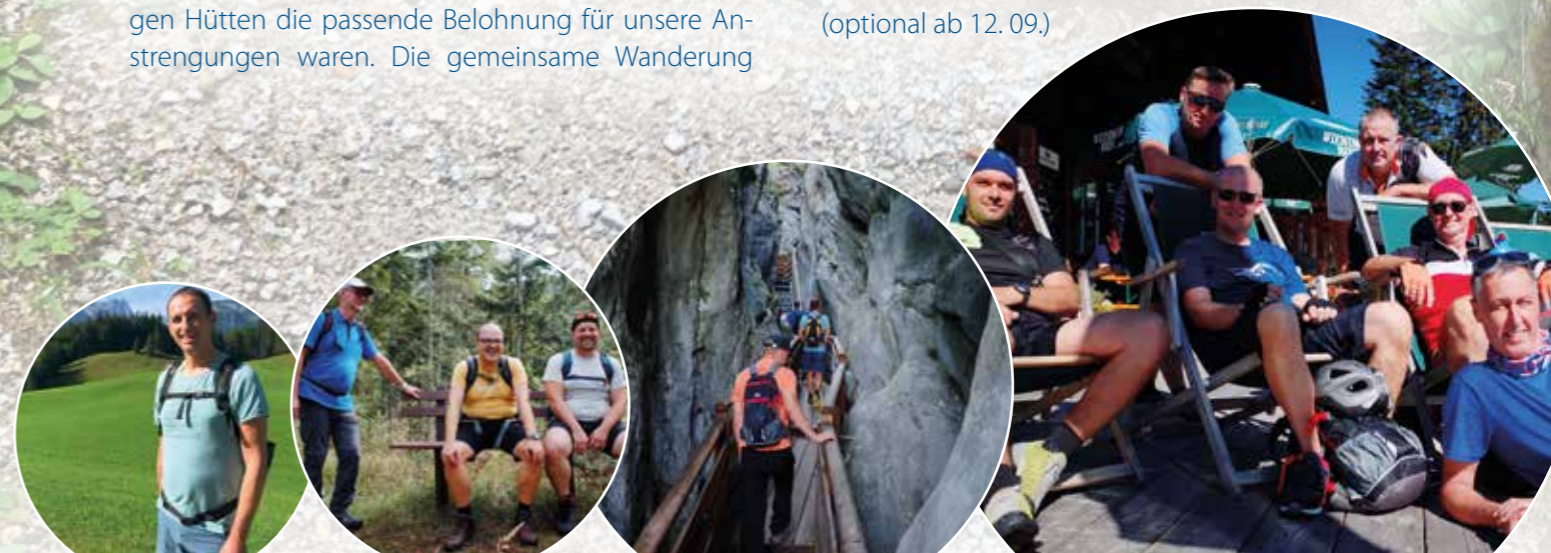
Es war ein schönes und anstrengendes Wochenende, mit netten Gesprächen und Blödeleien, einfach mal den Alltag für einige Stunden vergessen.

Die Zimmerbuchungen haben diesmal super geklappt, nachdem ich vorher um verbindliche Zusagen gebeten hatte. Danke an alle Teilnehmer! Ich hoffe das klappt auch nächstes Jahr wieder so gut!

**Martin**

### Save the Date: 13. - 15. 09. 2024

(optional ab 12. 09.)





# MPS-ERWACHSENENTREFFEN



Das MPS-Erwachsenentreffen 2023 fand vom 12. bis 15. Oktober im steirischen Schladming statt. Umgeben vom Dachstein und dem Tauerngebirge hat uns Michaela passenderweise im Hotel „Tauernblick“ einquartiert.

Für mich war es das erste Erwachsenentreffen, an dem ich teilnahm. Ich bin nämlich erst seit letztem Jahr wieder regelmäßig bei Veranstaltungen dabei. Begleitet hat mich dieses Mal mein Vater.

Im Laufe des Donnerstagnachmittags trafen die Teilnehmer nach und nach ein und man konnte sich gemütlich bei Sonnenschein auf der Terrasse austauschen oder kennenlernen. Für mich waren sowohl bekannte als auch lange nicht gesehene und neue Gesichter dabei. Aber wie immer bei MPS-Treffen versteht man sich natürlich schnell und kommt ins Gespräch. Das erste Abendessen war bereits vorzüglich und anschließend machten wir Pläne für den nächsten Tag. Als Vorschlag kam ein Ausflug zum Bodensee. „Etwas weit weg“, dachte ich mir, aber es gibt tatsächlich dort in der Nähe den „steirischen Bodensee“.

Also starteten wir am Freitag in der Früh zum ominösen Bodensee, wo es anfangs recht kalt war. Aber als die Sonne allmählich über die Berggipfel stieg und uns mit ihren Strahlen wärmte, wurde es schnell angenehmer. Einige

von uns umrundeten den See, während andere es sich auf der sonnenbeschienenen Seite gemütlich machten. Streckenweise ließ mich Maria auf ihrem E-Rolli mitfahren, was mir die Wanderung etwas erleichterte, und obendrein noch Spaß machte.

Am frühen Nachmittag ging es wieder zurück zum Hotel, wo inzwischen Sigrid und Harald eingetroffen waren. Harald würde uns am Nachmittag mit Massagen verwöhnen und Sigrid, wie schon bei der Therapiewoche, bunte Filzbilder mit uns anfertigen. Ich entschloss mich dazu, mit meinem Vater die Sauna und das Hallenbad auszutesten. Anschließend ging es auch für mich zur Massage. Danach war ich, wie erwartet, tiefenentspannt. Nun waren auch die letzten Teilnehmer, Bulcsú mit seinem Vater, eingetroffen.

Nach dem Abendessen entschieden wir, den restlichen Abend an den Kegelbahnen im Keller zu verbringen. Dabei hatten alle richtig viel Spaß. Maria durfte als kleine Hilfe etwas näher an die Kegel herantreten und war, wie alle, mit vollem Einsatz dabei. Am meisten überraschte dabei Christa. Sie hatte, ohne zu übertreiben, wahrscheinlich den besten Punkteschnitt in unserem Team.

Am Samstag ging es dann zu unserem nächsten Ausflug auf die Planei. Im Winter ein beliebtes Skigebiet, aber auch im restlichen Jahr von Mountainbikern für seine Trail-Abfahrten geliebt. Wir fuhren mit der Seilbahn ganz

nach oben und wurden von angenehmen Temperaturen und strahlender Sonne begrüßt. Wir umwanderten den Gipfel mit Zwischenstopp auf selbigem. Weitere Stopps legten wir auf diversen Spielplätzen mit Karussell und Seilaufzug ein. Nicht alle waren bei der Umrundung dabei und machten es sich bei der Schafalm gemütlich. Mitte Oktober im T-Shirt auf 1800 m draußen zu sitzen – das kommt auch nicht alle Jahre vor. Nachdem sich die gesamte Truppe wieder eingefunden und bei Speis und Trank gestärkt hatte, ging es wieder hinab ins Tal.

Nächster Stopp: die Kaffeerösterei „Dachstein Kaffee“ in Pruggern. Hier erhielten wir eine Führung in der recht jungen Rösterei und erfuhren viele Details über Kaffee, von der rohen Bohne übers Rösten bis zum fertigen Getränk. Natürlich durften wir auch von dem edlen Tropfen kosten und ich war nach dem dritten Espresso definitiv hellwach und gestärkt. Das war auch wichtig, denn nach dem Abendessen ging es wieder auf die Kegelbahn, weil es uns am Vorabend so gefallen hatte.

So schnell war das Wochenende auch wieder vorbei und wir machten uns für die Heimreise fertig. Ein paar tapfere Seelen machten am Sonntag noch einen Ausflug auf den Rittisberg. Es hatte inzwischen nämlich deutlich abgekühlt.

Alles in Allem war es für mich eine schöne Erfahrung bei meinem ersten MPS-Erwachsenentreffen und bestimmt wird es nicht das letzte gewesen sein.

Ich bedanke mich bei allen für dieses Wochenende!

**Emanuel**



Spaziergänge, Wanderungen, Filzen, Massage, Kegeln – ein super Wochenende liegt hinter uns. Besonders gefallen hat mir das Kegeln, wo ich selbst auch ein paar Kugeln geschoben habe. Im Endeffekt tatsächlich geschoben, denn meine Kraft hat nicht wirklich ausgereicht, um die Kugel über die ganze Bahn zu schieben. Am nächsten Tag hab ich zwar gemerkt, dass es für meine Hüften anstrengend war, aber der lustige Abend war es wert. Danke für das tolle Treffen!

**Maria**

Unser Erwachsenen-Treffen fand diesmal im schönen Ennstal in Schladming statt.

Im Hotel Tauernblick wurden wir gut versorgt. Beim ersten Rundblick und der Aussicht vom Hotel hatten wir einen guten Blick auf die Ski-Rennstrecke und den Ziel-einlauf. Der Nacht-Slalom ist ein jährliches Großevent in Schladming.

Wir hatten wunderschöne Ausflüge – so genossen wir einen Rundgang um den steirischen Bodensee, die Gondelfahrt auf die Planei, den Rundwanderweg mit einigen lieb gestalteten Tierfiguren aus Holz, die über sich und das Leben im Wald erzählten. Außerdem feierten wir einen Gipfelsieg auf der Planei mit einer wunderbaren Aussicht und genossen einen schönen sonnigen Tag. Einfach herrlich!

Es gab auch eine Besichtigung der kleinen feinen Dachstein-Kaffee-Rösterei in Pruggern mit Verkostung.

An zwei Abenden gab es Mannschaftskegeln - das war sehr lustig und ein spannender Wettkampf ;-)

Zur Entspannung bekamen wir eine wohltuende Massage von unserem Harald und seine Frau Sigrid bot uns einen Kreativworkshop mit Filzen an. Es sind einige schöne Werke entstanden.

Es waren schöne Tage mit Euch allen.

Vielen Herzlichen Dank, besonders an Michaela, Harald und Sigrid!

**Christa**

Dieses Jahr ging es ins schöne Schladming. Die Natur bot uns einen Augenschmaus und wie kann es anders sein: „Wenn Engel reisen, wird sich das Wetter weisen.“ Noch schöner als das Wetter waren wieder die Begegnungen und Gespräche.

Wundervolle Spaziergänge, eine tolle Massage von Harald und Kreativarbeit mit Sigrid. Abends ging es auf die Kegelbahn, war sehr unterhaltsam.

Leider ist die Zeit wieder zu schnell vergangen, diese Tage waren wieder eine Kraftquelle für Körper und Geist. Herzlichen Dank für die tollen Tage!!

**Martina**

Impressionen  
MPS-Erwachsenentreffen 2023



**Unser Land  
braucht Menschen,  
die an sich glauben.  
Und eine Bank,  
die an sie glaubt.**

MEHR INFORMATION.  
MEHR MÖGLICH.



www.land-oberoesterreich.gv.at  
hat für jede und jeden etwas:

Aktuelle Infos und Leistungen von A bis Z

Serviceangebote und Förderungen auf einen Klick

Online-Terminvereinbarung für ein schnelles Kundenservice

Einfach zum Top-Job über das Karriereportal

Broschüren rasch und unkompliziert bestellen

E-Government-Dienste nutzen

facebook.com/ooe.gv.at

@landoberoesterreich

www.land-oberoesterreich.gv.at



# TAG DER SELTENEN



## ERÖFFNUNG DER UNIVERSITÄREN KOMPETENZEINHEIT FÜR SELTENE PÄDIATRISCH-GENETISCHE ERKRANKUNGEN (UKE SPGE)

Der Tag der seltenen Erkrankungen ist eine bedeutende Gelegenheit, um das Bewusstsein für die Herausforderungen, mit denen Menschen mit seltenen genetischen Krankheiten konfrontiert sind, zu erhöhen. Es ist auch eine Möglichkeit, die Fortschritte in der Forschung und Diagnostik solcher Krankheiten zu feiern.

Die Universitäre Kompetenzeinheit für Seltene Pädiatrisch-Genetische Erkrankungen in Graz ist ein herausragendes Beispiel für die Zusammenarbeit zwischen medizinischen Fachbereichen, um den Patient:innen die bestmögliche Versorgung zu bieten.

Es ist wichtig zu betonen, dass das Neugeborenencreening nur einen begrenzten Teil der seltenen genetischen Krankheiten abdeckt. Viele Krankheiten bleiben unentdeckt, bis die Symptome auftreten. Daher ist es von großer Bedeutung, dass es spezialisierte Einrichtungen wie die Universitäre Kompetenzeinheit für Seltene Pädiatrisch-Genetische Erkrankungen gibt:

In Graz arbeiten die Kinderklinik und das Genetikinstitut eng zusammen, um den Patient:innen mit seltenen Krankheiten eine Diagnostik auf dem neuesten Stand der Wissenschaft anzubieten. Eine korrekte Diagnose ist für Betroffene und ihre Familien von großer Bedeutung. Die Kompetenzeinheit ermöglicht einen schnellen Zugang zu spezialisierter Medizin und verkürzt die Zeit bis zur genetischen Klärung.

Am Tag der Seltenen Erkrankungen wurde die Eröffnung dieser Zusammenarbeit mit einer Veranstaltung gefeiert. Vormittags gab es wissenschaftliche Vorträge, nachmittags ein öffentliches Programm, das mit einem äußerst spannenden Vortrag von Prof. Han Brunner (Radboud University Nijmegen, NL), der viel zur Ursachenfindung bei genetischen Krankheiten beigetragen hat, begann. Anschließend bildeten Vorträge aus der Selbsthilfe (Michaela Weigl für MPS-Austria) und von Betroffenen (Martina Rötzer für SMA Österreich) eine gute Grundlage für den Erfahrungsaustausch. Dieser Austausch ist auch für Mediziner äußerst interessant, da sie dadurch besser verstehen können, mit welchen Herausforderungen Menschen mit seltenen Erkrankungen im Alltag konfrontiert sind. Musik, Buffet und die „Selten Allein“-Ausstellung mit Selbstportraits von Betroffenen rundeten die gelungene Veranstaltung ab.

Es war großartig, dabei zu sein!

Michaela Weigl



„Bei vielen seltenen genetischen Erkrankungen sind mehrere Organsysteme betroffen, sodass in der Betreuung der kleinen Patient:innen viele Spezialist:innen optimal zusammenarbeiten müssen“, beschreibt Barbara Plecko, Leiterin der Klinischen Abteilung für allgemeine Pädiatrie, die Herausforderungen.

Programm	
13:30	Eröffnung und Vorstellung der UKE SPGE
13:40-14:30	Gastvortrag Prof. Han Brunner, Radboud Universität Nijmegen
14:30-15:30	Vorstellung MPS Austria Austausch mit Betroffenen I
15:30-16:00	Kaffee und Kuchen, Ausstellung SELTEN ALLEIN
16:00-17:00	Vorstellung SMA Österreich Austausch mit Betroffenen II
Ab 17:00	Ausklang mit Musik und Brötchen, Ausstellung SELTEN ALLEIN

# PROJEKT BOOSTER.NAP.SE

## TRANSITION BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN IN ÖSTERREICH

Ergebnisse einer Befragung im Rahmen des Projektes Booster NAP.se, durchgeführt von Felix Eichenbaum, am Kongress für SE präsentiert von Michaela Weigl

**Hintergrund:** Seit April 2022 arbeiten wir von Pro Rare Austria an dem Projekt „Booster.NAP.se“, welches im Rahmen der „Gemeinsamen Gesundheitsziele“ gefördert wird. Wie der Name schon vermuten lässt, basiert unser Projekt auf dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. 2021 kam es hier zu einer Neu-Priorisierung: Im Ergebnis wurden 15 Maßnahmen definiert, welche kurz- bis mittelfristig umgesetzt werden können und damit nachhaltig zur Verbesserung der Situation von Betroffenen und deren Angehörigen beitragen sollen.

Entsprechend der priorisierten Maßnahmen, sind wir speziell in den Bereichen Transition, psychische Gesundheit, Wissensvermittlung und der dazugehörigen Öffentlichkeitsarbeit aktiv geworden, um so bei der zeitnahen Umsetzung tatkräftig mitzuwirken.



Projekt Booster NAP.se – Transition:



Etwa 70 % der seltenen Erkrankungen treten bereits im frühen Kindesalter auf und erfordern eine intensive und oft lebenslange medizinische Betreuung. In Österreich sind derzeit rund 225.000 Kinder und Jugendliche von einer der über 6.000 seltenen Erkrankungen betroffen. Diese Erkrankungen sind in der Regel multisystemisch und stellen hohe Anforderungen an das Gesundheitssystem. In hochspezialisierten pädiatrischen Einrichtungen, die an die komplexe Natur dieser Fälle gewöhnt sind, wird zentralisiert, interdisziplinär und koordiniert gearbeitet, um die bestmögliche Versorgung sicherzustellen. Durch bedeutende Fortschritte in der Forschung und Praxis in den letzten Jahrzehnten hat sich die Lebenserwartung der Betroffenen drastisch erhöht. Diese Entwicklung führt dazu, dass eine stetig wachsende Anzahl von Betroffenen von der kinder- und jugendzentrierten Versorgung in die Erwachsenenmedizin wechselt.

Um die Betroffenen angemessen auf den Übergang und die Orientierung in der neuen Betreuungssituation vorzubereiten, ist ein gut geplanter und strukturierter Prozess erforderlich, der als medizinische Transition bekannt ist. Idealerweise erstreckt sich dieser Prozess über mehrere Jahre und hat das Ziel einer kontinuierlichen medizinischen Betreuung im Blick, wobei die individuelle Entwicklung der Betroffenen berücksichtigt wird.

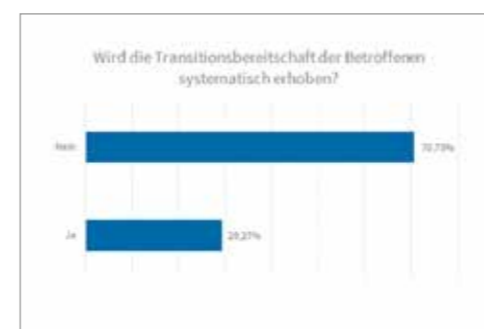
Denn die Versorgungsstrukturen in der Erwachsenenmedizin unterscheiden sich erheblich von denen in der Pädiatrie. Hier wird dezentral und monodisziplinär gearbeitet, und im Gegensatz zur pädiatrischen Versorgung rückt die ganzheitliche Betreuung zugunsten einer engeren Fokussierung auf die Probleme in den Hintergrund. Viele Betroffene empfinden dies als „Kulturschock“.

Die Vorteile eines gut geplanten Transitionsprozesses liegen auf der Hand: Durch eine gesicherte altersgerechte Versorgung in der Erwachsenenmedizin werden Behandlungspläne besser eingehalten, es treten weniger akute und langfristige Schäden auf, die Lebenserwartung steigt und vor allem verbessert sich die wahrgenommene Lebensqualität. Im Gegensatz dazu führt das Fehlen einer geregelten Transition zu Kontaktabbruch, geringerer Therapietreue, Verschlechterung des Gesundheitszustands und insgesamt verminderter Lebensqualität.

Es gibt Barrieren, die den Transitionsprozess behindern können, sowohl bei den Betroffenen und ihren Familienangehörigen (Veränderung der Verantwortung, Neuausrichtung, Autonomie) als auch beim Gesundheitspersonal (Zeitmangel, Ressourcenknappheit, mangelndes Bewusstsein und Fachkenntnisse) und den strukturellen Rahmenbedingungen (fehlende standardisierte Abläufe, Koordination und Kompetenzen). Gerade bei seltenen Erkrankungen gestaltet sich der Transitionsprozess als besonders herausfordernd, da diese Erkrankungen besonders komplex und spezifisch sind, was die Übergabe zeitaufwändig macht und viel Fachwissen sowohl an die Betroffenen als auch an die Angehörigen übertragen werden muss. Hinzu kommt die psychische Belastung und die schwierige Navigation durch das Gesundheitssystem.

Die von der Pro Rare Austria durchgeführte Umfrage hatte zum Ziel, den aktuellen Stand der transitionsbegleitenden Maßnahmen aus verschiedenen Perspektiven der beteiligten Interessengruppen zu beleuchten, Verbesserungspotenziale aufzuzeigen und Einrichtungen zu identifizieren, die als Vorreiter bei der Implementierung solcher Prozesse dienen können. Daher waren die Stimmen und Perspektiven der Patienten, ihrer Angehörigen und des Gesundheitspersonals wichtig. Diese drei Gruppen (unsere Mitglieder und die 49 Expertisezentren) erhielten Fragebögen, die auf den Empfehlungen der S3-Leitlinie für Transitionsmedizin basierten. Wir erhielten 113 abgeschlossene Fragebögen mit ausgewogenem Feedback aus allen drei Gruppen, jeweils etwa ein Drittel. Darüber hinaus wurden Interviews mit Mediziner:innen, betroffenen Personen, Angehörigen und Patientenvertretern durchgeführt.

Es war interessant festzustellen, dass das Gesundheitspersonal den Transitionsprozess positiver sieht als die beiden anderen Gruppen, möglicherweise aufgrund jüngster Fortschritte bei bestimmten Krankheitsbildern. Auch die Wahrnehmung zwischen betroffenen Personen und ihren Angehörigen war unterschiedlich, wahrscheinlich weil nur 36 % der Angehörigen von Kindern über 20 Jahren geantwortet haben, während 95 % der betroffenen Personen selbst älter als 20 Jahre sind und somit den Transitionsprozess bereits hinter sich haben. Am auffälligsten war hier das Wissen über die Nachversorgung oder einen direkten Ansprechpartner, was von 70 % der betroffenen Personen angegeben wurde, jedoch nur von 20 - 40 % der Angehörigen.



Etwa 50 % der Kliniken setzen Richtlinien ein, die oft selbst erstellt sind. 78 % geben an, auf einen individuellen Termin für den Wechsel abzielen, aber nur 30 % erfassen die Bereitschaft ihrer Patient:innen für die Transition. Nur ein Drittel stellt Informationsmaterial zur Verfügung, das auf die Transition abzielt und fast niemand (12 %) führt ein Screening auf psychische Belastungen und sonstigen Auffälligkeiten durch. In 36 % der Fälle sind keine gemeinsamen, interdisziplinären Übergangsgesprächsstunden vorhanden, und 80 % haben keine Koordinierungsstelle für diesen Prozess.



In 45 % der Fälle fühlen sich die Betroffenen und Angehörigen im Transitionsprozess nicht ausreichend unterstützt, und nur 10 % sehen keinen Bedarf an Verbesserungen.

Nur in 45 % der Fälle wird auf die Unterstützungsmöglichkeiten der Selbsthilfe hingewiesen. Das ist bedauerlich und eine verpasste Chance, denn gerade Selbsthilfeorganisationen können eine wichtige begleitende Rolle in diesem Prozess spielen. Ich würde sogar so weit gehen zu sagen, dass es eine wichtige Aufgabe der Selbsthilfe ist, hier unterstützend einzugreifen.

Im Rahmen der Gespräche wurden nützliche Tipps für Betroffene gesammelt, wie sie sich in der aktuellen Situation optimal auf den Wechsel vorbereiten können: Eine frühzeitige Auseinandersetzung mit der eigenen Erkrankung, Kompetenzentwicklung, Vernetzung und Förderung der Selbstständigkeit sind wichtig.

Als Pro Rare Austria möchten wir daher das Bewusstsein für die Bedeutung und Rolle der Selbsthilfe im Transitionsprozess schärfen und zum Beispiel in unseren Mitgliederforen oder bei Netzwerktreffen Austausch ermöglichen. Wir denken darüber nach, Schulungen für Betroffene und Angehörige anzubieten, die in Zusammenarbeit mit Partnerorganisationen durchgeführt werden könnten. Wir möchten ein Positionspapier veröffentlichen und unsere politische Arbeit verstärken, um Verbesserungen hinsichtlich der Ressourcen und Vergütung von Leistungen für alle Involvierten zu erreichen. Interessierten Mitgliedern stellen wir die Umfrage gerne zur Verfügung, damit sie auch indikationsspezifisch durchgeführt werden kann. Dies kann ein guter Ausgangspunkt für die weitere Arbeit der jeweiligen Vereine sein, um die Unterstützung ihrer Betroffenen im Bereich der Transition zu verbessern.

Michaela Weigl



# #LIGHT UP FOR RARE



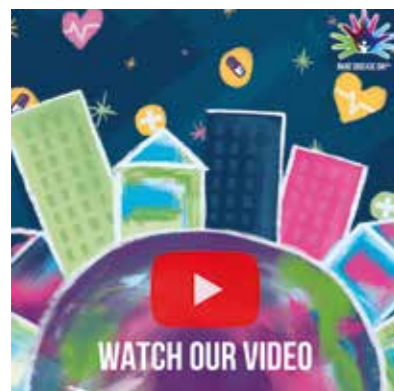
Jedes Jahr am letzten Februartag (2023 der 28. Februar) findet der Tag der seltenen Erkrankungen statt. Der Tag hat seit seiner Gründung im Jahr 2008 dazu beigetragen, eine internationale Gemeinschaft aufzubauen, die global und vielfältig ist, aber in ihren Zielen geeint: Soziale Chancengleichheit, gleichberechtigte Gesundheitsversorgung und Zugang zu Diagnosen und Therapien für Menschen mit einer seltenen Erkrankung.

Der Tag der seltenen Erkrankungen wurde von EURORDIS und mehr als 65 nationalen Allianz-Patient:innenorganisationen ins Leben gerufen und wird von ihnen koordiniert. Jeder – ob Patient:in, Organisationen, Einzelperson – ist dazu eingeladen, dazu beizutragen, das Bewusstsein für seltene Erkrankungen zu schärfen.

In den letzten Jahren wurden als internationale Chain of Lights weltweit Gebäude in den Farben des Rare Disease Days beleuchtet. Dieses Jahr konnten alle mitmachen und zu Hause ein Zeichen für die seltenen Erkrankungen setzen: EURORDIS hat dazu aufgerufen, das diesjährige Rare Disease Day Video zu teilen und auf den Tag der seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen.

Diesen Aufruf haben sowohl Pro Rare Austria als auch die verschiedensten Vereine, so auch MPS-Austria, geteilt. Der Phantasie waren keine Grenzen gesetzt.

Pro Rare Austria



Rare Disease Day 2023 Video



## HILFREICHE BROSCHÜRE



Es gibt jetzt eine Broschüre „Ihr Recht als Patient:in. Von Diagnosestellung bis Nachsorge“. Sie stellt einen praxisorientierten und alltagsrelevanten Begleiter mit hilfreichen und wichtigen Tipps und Informationen für Patient:innen jeglicher Erkrankung dar und klärt praxisnah und niederschwellig über Ihr Recht als Patient:in auf. Die Broschüre ist in Zusammenarbeit mit einer Juristin entstanden. Bei der Pharmig ist die gedruckte Version erhältlich, eine elektronische Version können Sie über diesen Link gerne downloaden.



Patientenrecht

## PRO RARE AUSTRIA GESCHÄFTSSTELLE



- Geschäftsführung, Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising, Projektleitung: Elisabeth Weigand
- Projektmanagement, Öffentlichkeitsarbeit, Assistenz der Geschäftsleitung: Gabriele Mayr
- Betreuung von Betroffenen und Mitgliedern, Projekte: Judith Wimmer, Felix Eichenbaum (bis Juli 2023), Susanne Prummer
- Digital Media: Susanne Prummer

Pro Rare Austria ist ein Team mit vielfacher Expertise – der ehrenamtliche Vorstand (Eltern betroffener Kinder) gemeinsam mit den angestellten Mitarbeiter:innen – zur bestmöglichen Verfolgung der Ziele und Aktivitäten von Pro Rare Austria. Alle verfügen über jahrelange Erfahrung auf ihrem jeweiligen Gebiet, unterstützt durch profunde Aus- und Weiterbildungen.

Bürozeiten: Mo - Do von 9 - 15 Uhr, Fr bis 12 Uhr.

Der Vorstand von Pro Rare Austria unter der Leitung von Obfrau Ulrike Holzer wurde in der Generalversammlung im November 2022 für zwei Jahre wiedergewählt. Ein kleines Team der Geschäftsstelle unter der Leitung von Elisabeth Weigand unterstützt den Vorstand bei der Umsetzung der operativen Aktivitäten und mit Projekten. Alle angestellten Mitarbeiter:innen sind in Teilzeit beschäftigt.

## BUCHTIPP

Ich bin MARI – ein Bilderbuch von Shari und André Dietz zum Thema Inklusion. Bewusstseinsbildung fängt am besten bei den Kleinsten an. In dem Buch geht es um Inklusion und es werden die Gemeinsamkeiten von Kindern gezeigt – auch wenn sie vielleicht unterschiedlich zu sein scheinen.

"Ich bin Mari" thematisiert, dass jeder Mensch einzigartig, besonders, liebenswert und stark ist. In lustiger und berührender Art und mit liebenswerten Illustrationen gezeichnet wird die Geschichte von Mari erzählt. Sie hat das Angelman-Syndrom, eine seltene Erkrankung. Mari erzählt von ihrem Leben und wie sie die Welt sieht. Und das, obwohl sie eigentlich nicht sprechen kann – aber ihre Eltern verstehen sie und haben ihre Geschichte für sie aufgeschrieben.



# VERNETZUNGSTREFFEN

## EINE ERGÄNZUNG ZUM TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN



**PRO RARE AUSTRIA  
VERNETZUNGSTREFFEN**  
GEMEINSAM IM DIALOG UND AUSTAUSCH  
ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN

**SA, 15. APRIL 2023 | CATAMARAN  
14:00 BIS 17:00 | WIEN**

BEST PRACTICE BEISPIELE | NETWORKING | KINDERBETREUUNG  
MODERATION: PAMELA GRÜN

nahmen die Chance zum Anlass, vor Ort mit anderen ins Gespräch zu kommen und Erfahrungen auszutauschen. Wir haben uns sehr darüber gefreut, alte und neue Gesichter zu treffen und kennenzulernen. Neben den Vorträgen wurde auch die Möglichkeit geboten, sich bei gesamt zehn Ausstellungsständen über andere Mitglieder, Firmen oder Kooperationspartner:innen zu informieren.

### Zusammenfassung des Programms:

Nach der Begrüßung durch Obfrau Ulrike Holzer und den Leiter des ÖGB Chancen Nutzen Büros Patrick Berger gab Dr. Reinhard Pell, Mitglied bei Pro Rare Austria, einen berührenden Einblick in ein erstes Best Practice: Seine Initiativen zur Ermöglichung und Forcierung von Forschung und Therapieentwicklung für eine Ultra Rare Disease sowie die dazu letztes Jahr auf die Beine gestellte Spenden-Kampagne. Sein Sohn Simon leidet an der sehr seltenen neurologischen MCOPS12 Erkrankung.

Anschließend präsentierte die freie Wissenschafts- und Kulturjournalistin Mag. Sandra Fleck Ausschnitte ihrer mit dem Preis der Österreichischen Forschungsgemeinschaft für Wissenschaftsjournalismus 2021 ausgezeichneten Multimediareportage „Einfach nur Jakob“, die mit geringen budgetären Mitteln das Leben von Jakob Mitterhauser mit der seltenen Erkrankung Friedreich Ataxie, einer neurologischen, progressiven Gleichgewichtsstörung, zu zeigen versucht. Jakob Mitterhauser, ebenso Mitglied von Pro Rare Austria, folgte auf der Bühne und berichtete über seinen Weg von der Diagnose der Erkrankung bis zur erfolgreichen Gründung der Selbsthilfegruppe Friedreich Ataxie Austria.

Über 100 Teilnehmende waren bei unserem Vernetzungstreffen am Samstag, 15. April 2023 im Veranstaltungszentrum Catamaran des ÖGB anwesend und nutzten die Möglichkeit, interessanten und berührenden Vorträgen zuzuhören und sich anschließend beim Networking auszutauschen. Diese wunderbare Gelegenheit ergab sich aus der nun wieder in Präsenz organisierten Veranstaltung. Langjährige und viele neue Mitglieder von Pro Rare Austria



**Save the Date:  
Das nächste  
Pro Rare Austria  
Vernetzungstreffen  
findet statt  
am 13. April 2024  
im Catamaran (ÖGB)  
Wien**

Fotos: apbild



Mag. Christina Lechner, Medizinerjournalistin, Psychologin, Moderatorin, arbeitet seit ein paar Jahren gemeinsam mit Dr. Christoph Buchta an der Serie „Gesichter seltener Erkrankungen“ im Online-Medium MedOnline. Ziel der Serie ist es, Erfahrungen der Betroffenen und auch der behandelnden Ärzt:innen darzustellen und das jeweilige Krankheitsbild sowie die Therapie der Wahl näher zu beschreiben.

Als weitere Austauschmöglichkeit für Mitglieder haben wir drei Best Practices gesammelt und zwischen den Vorträgen eingebettet.

Anschließend las das Pro Rare Austria Mitglied Nora Sophie Aigner, am seltenen Eagle Syndrom erkrankt, aus ihrem ersten Buch „Stimme der Hoffnung“ und gab Einblick in ihr Leben mit dieser Erkrankung, die ihre Stimme über Jahre hinweg schädigte und Sprechen unmöglich machte.

Der letzte Vortrag war dem Thema Resilienz und ihrer zentralen Kraft im Leben gewidmet und wurde von Dr. Marianne König, Psychologin am AKH, präsentiert. Sie gab praxisnahe und gut umsetzbare Hinweise, wie die seelische Widerstandsfähigkeit trainiert werden kann – die Betroffene einer seltenen und /oder chronischen Erkrankung und deren Angehörige benötigen, um schwierige Situationen meistern zu können. Als Beispiele für resiliente Menschen konnte sie auch direkt auf ihre Vorredner:innen verweisen.

Wir bedanken uns herzlich bei allen Vortragenden und Teilnehmer:innen für die Mitgestaltung des Programms und ihre Anwesenheit! Großen Dank ebenso an Pamela Grün für die tolle Moderation, Patrick Berger des ÖGB Chancen Nutzen Büros und Andrea Pobst für die schönen Fotos! Die Veranstaltung wurde ermöglicht durch die Unterstützung unserer Fördergeber:innen und Sponsor:innen, wofür wir uns auch nochmals ganz herzlich bedanken!

**Pro Rare Austria**

## 13. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN



Der diesjährige Österreichische Kongress für Seltene Erkrankungen mit Symposium Pro Rare Austria wurde von 6.-7. Oktober 2023 im Josephinum in Wien ausgerichtet.

Der Begriff der **Hoffnung** zog sich durch das gesamte Programm und wurde in den Vorträgen immer wieder aufgegriffen: „**Hoffnung – Der Blick in die Zukunft: Gentherapien für seltene Erkrankungen im Brennpunkt**“

Die Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde/AKH Wien stellte gemeinsam mit Pro Rare Austria das Programm zusammen – dieses brachte erstmals an beiden Tagen eine durchgehende Verflechtung von Expert:innen- und Patient:innenvorträgen. Der Wunsch und das Ziel waren, den Teilnehmenden beide Sichtweisen nahezubringen und eine explizit interdisziplinär ausgerichtete Diskussionsplattform für medizinisch-wissenschaftliche, politische sowie gesellschaftliche Aspekte von seltenen Erkrankungen zu sein. Dieses Konzept

wurde allgemein höchst positiv aufgenommen und verlangt somit offenbar nach einer Weiterführung bei kommenden Kongressen.

Mehr als 180 Teilnehmende aus dem Gesundheitswesen sowie zahlreiche Betroffene einer seltenen Erkrankung bzw. Angehörige von Betroffenen folgten vor Ort den Vorträgen und Podiumsdiskussionen.

Am Freitag waren nach einem ausführlichen Einführungsvortrag von Assoc.-Prof. Dr. Kaan Boztug, Scientific Director CCRI St. Anna Kinderspital Wien, Vorträge zum aktuellen Stand von Gentherapien bei unterschiedlichen seltenen Erkrankungen anberaumt, viele gefolgt von entsprechenden Patient:innenberichten. Als Schlusspunkt des Tages fungierte eine prominent besetzte Podiumsdiskussion zum heißen Thema Kostenübernahme von neuartigen Therapien für seltene Erkrankungen unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Rektor der PMU Salzburg. Unsere Obfrau-Stellvertreterin Mag. Dominique Sturz war Teil des Podiums.

In unserem **Symposium Pro Rare Austria** am Samstag gaben wir gemeinsam mit Ärzt:innen und Psycholog:innen einen Einblick in die Themen, mit denen wir uns im Rahmen unseres von den Gemeinsamen Gesundheitszielen geförderten Projektes Booster NAP.se beschäftigen: **Transition** sowie **Psychosoziale Versorgung bei seltenen Erkrankungen**. Unsere Vorstandsmitglieder Michaela Weigl und Claas Röhl (vertrat die erkrankte Obfrau Ulrike Holzer) berichteten über den aktuellen Status dieser Projektteilbereiche und weiteren bevorstehenden Schritten.

Eine weitere hochrangig besetzte Podiumsdiskussion zur Transition, moderiert von der Geschäftsführerin der Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Dr. Caroline Cullen, zeigte Erfolge und Lösungsmöglichkeiten für dieses insbesondere bei seltenen Erkrankungen so wichtigen Themas auf und stellte den Schlusspunkt des Kongresses dar.

Aufgrund des großen Interesses und hochaktuellen Themas gab es die Möglichkeit zum Live-Stream, da das Vor-Ort-Kontingent bereits früh ausgebucht war. Im wun-

derschönen und neu renovierten Josephinum wurde in historischer Atmosphäre angeregt diskutiert, genetzt, wurden Kontakte geknüpft und neue Verbindungen hergestellt. Dies konnte am Freitagabend auch im ebenfalls neu renovierten Parlament im Restaurant KELSEN weitergeführt werden.

Eine Fotogalerie vom Samstag, den die Fotografin Andrea Pobst ([www.apbild.at](http://www.apbild.at)) für uns ehrenamtlich dokumentiert hat, finden Sie unter diesem Link: <https://apbild.pixieset.com/prorareimjosephinum>

Rund 20 Mitglieder (gesamt 16 Mitgliedsorganisationen) von Pro Rare Austria nahmen vor Ort teil und tauschten sich untereinander und mit ärztlichem Personal und anderen wichtigen Stakeholdern aus.

Sehr herzlich bedanken wir uns beim **Forum Seltene Krankheiten (SK)**, stellvertretend bei a.o. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall und Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, und beim wissenschaftlichen Organisationsteam der Kinderklinik, Frau Dr. Vassiliki Konstantopoulou und der Leiterin der Kinderklinik /AKH Wien, Frau Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, für die sehr konstruktive und kooperative Zusammenarbeit in der Erstellung des Programms.

Wir freuen uns auf die weitere Zusammenarbeit mit dem Forum SK und bereits jetzt auf den nächsten Kongress für Seltene Erkrankungen. Informationen dazu veröffentlichen wir sobald die Eckpunkte fixiert wurden.

**Pro Rare Austria**



Fotos: apbild

# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## Offshoe FROM THE ALPS TO THE SEA



Als eines Tages mein Handy läutete und mich mein Schulfreund Johannes Kronegger anrief, staunte ich nicht schlecht darüber, was er mir erzählte.

Denn Johannes wollte zu Fuß von Scharnstein in Oberösterreich nach Triest ans Meer gehen. BARFUSS! Wenn man Johannes kennt, weiß man, dass er keine Witze macht, wenn er so etwas sagt. Immerhin ist er seit über fünf Jahren ausschließlich barfuß unterwegs – egal, ob in der Stadt oder auf dem Berg. Und für dieses Vorhaben suchte er noch einen Charity-Partner.

Johannes und ich kennen uns aus unserer Schulzeit. Er kennt auch Maria und natürlich weiß er, dass unsere Familie für MPS-Patient:innen in ganz Österreich engagiert ist. So war es für ihn naheliegend, MPS-Austria als Partner für seine Charity-Aktion auszuwählen. Großartig. Auch wir waren begeistert!

Geplant war die Offshoe Tour mit über 400 Kilometer und rund 20.000 Höhen- und Tiefenmeter durch das Tote Gebirge im Salzkammergut, die Schladminger Tauern bis über das Triglavmassiv ans Meer nach Triest. Für jeden seiner Schritte wollte Johannes Spenden für MPS-Austria sammeln und damit nachhaltige Therapien für unsere Patient:innen finanzieren.

Die rund 700.000 Barfuss-Schritte von Johannes J. Kro-

negger über Schotter, Felsen, Wiesen, Schneefelder und Asphalt wurden dabei vom Videographen Gabriel Moser für die gleichnamige Filmproduktion "off.shoe from the alps to the sea" dokumentiert. Mit diesem Projekt wollen Johannes und Gabriel eine außergewöhnliche Tour hautnah erlebbar machen und ihrem Publikum Einblicke in eine unkonventionelle Faszination liefern. Auf der offshoe Website wird die Partnerschaft wie folgt beschrieben: „Die bereits bestehende mediale Aufmerksamkeit soll für einen mehr als guten Zweck Verwendung finden. Mit dem Verein MPS-Austria als Partner ergibt sich eine wunderbare Zusammenarbeit zur Unterstützung von Menschen mit MukoPolySaccharidosen. Werde selbst Teil des Weges und sichere dir deinen ganz persönlichen Streckenabschnitt durch deinen Beitrag für MPS-Austria.“



Am 1. August starteten die beiden jungen Männer - der eine barfuß, der andere mit Kameraequipment im Gepäck – über Schotter, Felsen, Wiesen und Asphalt. Und ab diesem Tag hat auch die große MPS-Familie mitgefiebert und ihre Reise über Social Media verfolgt. Die Stories kann man jederzeit in unseren Story-Highlights auf Instagram nachschauen.

Während der Offshoe Tour berichteten verschiedene Medien von der Tour, so zum Beispiel die Krone:

*„Der einzige Unterschied zwischen August und Dezember ist, dass es derzeit länger hell ist“, scherzt Johannes Kronegger nach der ersten von vier Wochen seiner Alpen-Überquerung. Beinahe hätte aber die Muskulatur der Tour ein jähes Ende bereitet: „Beim Abstieg von der Pühringer-Hütte gab es viele scharfe Kanten. Da habe ich meinen Gangstil ändern müssen, um Verletzungen zu vermeiden. Das hat einige Muskeln überbeansprucht. Zum Glück fand ich in Gröbming einen Physiotherapeuten. Bernhard Regl hat mich zweieinhalb Stunden behandelt und Wunder vollbracht. Und er hat keinen Cent dafür verlangt.“*

Besagtem Physiotherapeuten hat Johannes auch von MPS erzählt und uns ausgerichtet, dass wir ihn gerne kontaktieren dürfen – für die nächste Therapiewoche zum Beispiel.

Zwischendurch haben wir auch immer wieder telefoniert und egal wie anstrengend die Tour des Tages auch war – Johannes war immer guter Dinge. Er erzählte von Dornen am Weg, und freundlichen Hüttenwirten, die die beiden kostenlos aufgenommen und gepflegt haben. Durchwegs trafen sie auf liebe Menschen, die begeistert waren, was die beiden machten.

Ein Fun Fact für unsere MPS-Familie – in Döbriach, wo wir im letzten Jahr unsere MPS-Therapiewoche veranstaltet haben, legten Johannes und Gabriel einen Ruhetag ein, den sie im Parkbad genossen, in dem auch unsere MPS-Familien ihre freien Nachmittage verbrachten.

Zwischendurch wurde es natürlich anstrengend, Johannes war körperlich stark gefordert. Auch mit Wanderschuhen wäre diese Tour anstrengend gewesen und hätte Menschen an ihre körperlichen Grenzen gebracht. Doch barfuß ist das Ganze noch intensiver. Der Körper muss vieles ausgleichen, die spitzen Steine auf den Wanderwegen, den heißen Asphalt in Ortschaften, die durchwandert wurden. Johannes verlor in dieser Zeit mehr als fünf Kilogramm. Wenn sie am Ende der Tagestour ihre Unterkunft erreichten, fiel er oft nach einer wohlverdienten Dusche einfach ins Bett.

An einem Abend, als wir telefonierten, sagte mir Johannes: „Weißt du, wenn ich nicht die Charity im Hintergrund hätte, weiß ich nicht, ob ich noch weitergehen würde.“ Das beeindruckte mich sehr.

Manche MPS-Kinder und auch Michaela schickten Johannes Motivationsvideos und bedankten sich für seinen unermüdlichen Einsatz.

Am 26. August erreichten Johannes und Gabriel nach 440 Kilometern und 16.000 Höhenmetern das Meer in Triest. Wir alle fieberten mit, als wir das Live-Video „Ankommen“ und Johannes ins Meer springen sahen. Absoluter Hammer!

2.005 Euro hat Johannes mit seiner Offshoe Tour für MPS-Austria gesammelt und es kann weiterhin für die Aktion gespendet werden, denn als Ziel hat sich Johannes eine Spende von 10.000 Euro gesetzt. Wenn der Dokumentarfilm fertig ist, könnte auch dieser mit der Vorführung Spenden erzielen. Wir sind wirklich sehr gespannt darauf.

Johannes, wir sind absolut beeindruckt und stolz auf deine Leistung. Wir schätzen dich und dein Engagement sehr und sind dankbar für deine Idee, deine Motivation und dein Herz für unsere MPS-Patient:innen.

**Anna Messenböck**

# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## HONKY TONK LINEDANCERS



Die Honky Tonk Linedancers unterstützen uns seit unglaublichen 20 Jahren und schaffen es Jahr für Jahr, unsere Herzen zu berühren.

Sie engagieren sich bei den verschiedensten Tanzveranstaltungen und sorgen dafür, dass die Menschen Spaß haben und gleichzeitig Gutes tun können. Ein besonderes Highlight sind die Kuchenverkäufe und Buffets, bei denen sie mit viel Liebe und Leidenschaft selbstgemachte Köstlichkeiten anbieten.

Doch damit nicht genug! Karin und Rudi von den Honkys sind seit einigen Jahren auch aus dem Team unserer Therapiewoche nicht mehr wegzudenken. Jahr für Jahr schaffen sie es, den Patient:innen und ihren Familien ein tolles Erlebnis zu bieten, indem sie bei uns Linedance

unterrichten - ein unvergesslicher Spaß für alle Beteiligten, der auch zeigt, wie sehr Menschen durch Tanz und gemeinsame Aktivitäten gestärkt werden können.

Die Honky Tonk Linedancers sind wahre Freunde, die nicht nur mit ihrer Tanzbegeisterung anstecken, sondern auch immer neue Ideen entwickeln, um unseren MPS-Familien zu helfen. Ihr Engagement und ihre Begeisterung sind inspirierend und tun einfach unendlich gut.

Danke für eure Begeisterung, eure Verbundenheit, eure Teilnahme, euer Mitgefühl, euer Engagement, eure Wertschätzung und eure unzähligen Spenden!

**Michaela Weigl**



## SOZIALSTERN FÜR DENISE

Denise Adelsberger wurde von der Oberbank für ihr ehrenamtliches Engagement bei der MPS-Therapiewoche ausgezeichnet. Mir ihrer Einreichung hat sie den ersten Platz belegt und damit 3.000 Euro für die nächste MPS-Therapiewoche gewonnen!

Wir danken Denise für ihre Freundschaft, ihr Engagement, ihr bereitwilliges, fröhliches Mitmachen bei unseren Veranstaltungen - und ganz besonders für ihr großes, offenes Herz für MPS-Patient:innen.



## SCHUBERTIAD E WELS



Foto: Christa Raggl-Mühlberger, Michael Nowak, Michaela Weigl, Judith Graf, Verna Nowak, Michael Nowak jr.  
Foto BRS/Jakaubek

Die Konzertreihe Schubertiade unter Obmann Michael Nowak bietet dem Publikum seit Jahren hochkarätige Kulturerlebnisse. Nowak und sein Frau Judith Graf sind selbst professionelle, international tätige Sänger:innen. Sie stellen nicht nur das Programm zusammen, sie sind auch selbst Teil der Programme. Bewusst versucht man verschiedenste kulturelle Richtungen ins Programm zu nehmen, dazu gehören, neben Musik, auch Theater und Literatur. Ganz wichtig ist es den Verantwortlichen der Schubertiade, neben dem hochkarätigen Programm, auch karitativ tätig zu sein. So überreichte Michael Nowak einen Scheck über 1.500 Euro an Michaela Weigl für die Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen.

**Wir bedanken uns herzlich!**

## CHRISTINE IM ADVENTFIEBER

Alle Jahre wieder - und das schon seit 2004, steht unsere Christine Hauseder mit ihrer Familie ein Wochenende lang am Adventmarkt in St. Georgen bei Grieskirchen. Dort verkaufen sie neben selbstgemachten Marmeladen, Likören und Keksen auch wunderbare Gestecke, die dann in der Adventzeit unzählige Häuser zieren. Alles in wochenlanger Arbeit mit viel Liebe handgefertigt überzeugt sie die Besucher immer wieder mit neuen Ideen. Wir bedanken uns herzlich für diesen großartigen Einsatz und 1.315 Euro.



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## HOT SPOT TROPHY

Das Benefiz-Bogenschiessenturnier - ein spektakuläres Ereignis, das jedes Jahr aufs Neue begeistert! Die HotSpot-Trophy wurde im Jahr 2015 ins Leben gerufen und ist eine harmonische Gemeinschaft von acht Vereinen, die alle der faszinierenden Idee von Obmann Manfred Schwamborn gefolgt sind. Ziel dieser Trophy ist es, Spaß und Freude am Bogensport in den Vordergrund zu stellen und den vielfältigen und spannenden Bogensport für alle Altersgruppen noch populärer zu machen. Denn der Bogensport ist nicht nur für junge Leute attraktiv, sondern bietet auch älteren Generationen die Möglichkeit, aktiv zu sein und sich sportlich zu betätigen. Dabei steht vor allem das „Miteinander“ und der Zusammenhalt der Bogensportfamilie im Fokus. Die Trophy ist dabei ein absolutes Highlight im Veranstaltungskalender der Bogenschützinnen..

Am 30. September überreichte mir Manfred Schwamborn nach dem spektakulären Finale der Bogensport Trophy auf der Burg Piberstein einen niedlichen kleinen „Schwammfred“ mit Scheck. Die Spendensumme - aus dem Erlös der Tombolas während der Turniere - war nicht nur völlig überraschend und beeindruckend, sondern schlichtweg atemberaubend: 8.325 Euro! Wir möchten uns von ganzem Herzen bei Manfred Schwamborn und allen Beteiligten bedanken.

Michaela Weigl



## MARKTPLATZ LEBENSNETZE

Der Lebensnetze-Marktplatz ist ein einzigartiger Treffpunkt, der die Möglichkeit bietet, individuelle soziale Partnerschaften zwischen Wirtschaftsunternehmen und gemeinnützigen Organisationen zu schaffen. Anders als bei herkömmlichen Spenden geht es hier nicht nur um finanzielle Unterstützung, sondern um echte Kooperation auf Augenhöhe, bei der alle Beteiligten gemeinsam für das Gemeinwohl arbeiten.

Der Marktplatz bietet Unternehmen die Chance, ihre Kompetenzen und ihr Personal einzusetzen, um gemeinnützige Projekte zu unterstützen. Umgekehrt ist die Möglichkeit, Firmen unsere Projekte zu präsentieren und Partner zu finden, die uns dabei helfen können, das eine oder andere Ziel zu erreichen, toll. Es ist eine Win-Win-Situation für alle Beteiligten: Unternehmen können ihre soziale Verantwortung wahrnehmen und dabei ihre Ressourcen sinnvoll einsetzen. Gemeinnützige Organisationen erhalten die Unterstützung, die sie dringend benötigen, um ihre Projekte voranzubringen. Dabei ist Geld das einzige Tabu.

Diese einzigartige Herangehensweise hat uns von Anfang an begeistert und motiviert uns, aktiv an dieser Plattform teilzunehmen.

2022 war ich mit Sonja, Anna (und Baby Matilda) und Johannes unterwegs zum Dealen und haben wiederum einige erfolgreiche Deals abgeschlossen. Wir freuen uns darüber, dass wir dabei schon manch langfristige Partnerschaft aufbauen konnten und wir haben jedesmal eine Menge Spaß dabei. Eine Stunde lang - von Gongschlag zu Gongschlag - durch den Raum zu huschen, an den Tischen diverser Anbieter stehen zu bleiben und mit ihnen zu sprechen, ist einerseits aufregend, andererseits schön, denn die meisten haben wirklich ein ehrliches Interesse daran zu helfen und tun das mit großer Freude. Auch unsere Gegenangebote wurden mit Begeisterung angenommen, so z.B. das Fotoshooting, das Johannes einer Firma im Gegenzug für Beratungsleistungen anbot.

Schön ist auch jedes Mal der gemütliche Abschluss mit Buffet, wo man sich von der aufregenden Dealerei erholen und nette Gespräche führen kann. Es ist noch kein Marktplatz vergangen, von dem wir nicht mit Glücksgefühlen im Bauch nach Hause gefahren wären. Wir sind begeistert und dankbar.

Michaela Weigl



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## ALLES GUTE ZUM GEBURTSTAG



Zum ersten Mal war auch ich mit meiner Familie bei der berühmten Benefiz-Geburtstagsfeier von Gabi Traxler im Würstelwaggon am 1. Mai zu Gast und ich sage euch – unfassbar, was diese Frau an ihrem Geburtstag auf die Beine stellt. Auch Susanne und Angelo waren da. Anstatt sich selbst verwöhnen zu lassen und mal die Beine hochzulegen, organisiert sie ein Geburtstagsfest sondergleichen und spendet all die Einnahmen an MPS-Austria. In diesem Jahr durften wir einen Scheck von fast 7.000 Euro entgegennehmen. Gabi – du bist einfach großartig. Mit tollen Helfer:innen, allen voran deinem Mann Wolfgang, Rudi und Manuela Greiner, hast du die Veranstaltung gerockt. Die Band Johnny Favourit´ hat musikalisch so richtig eingeheizt, genauso wie Kami´s Catering mit seiner Kistensau. Für ein kühles Bier sorgte die Stiegl Brauerei. Während der Veranstaltung hat Rudi Greiner zwei großartige Versteigerungen durchgeführt. Versteigert wurden je eine Woche in einer Ferienwohnung in Bad Gastein und in Bad Kleinkirchheim – gesponsert von Thomas Bauer / Wiener Netze - und eine Kutschenfahrt mit Bier für 10 Personen in Wien vom Fiakerbetrieb Michael Hewera. Es war ein grandioser Nachmittag im Würstelwaggon und Gabi hat ihren Geburtstag sichtlich genossen. So viel Gutes an einem Tag zu tun, ist echt unschlagbar. Vielen lieben Dank, Gabi, du wunderbarer Mensch.

Anna Messenböck



## FEUERWEHR ST. VEIT

Wir freuen uns über die Unterstützung der Feuerwehr St. Veit! Sie hat anlässlich ihres 90-jährigen Gründungsfestes eine Spende über 500 Euro an unser Vorstandsmitglied Tanja Gatterbauer überreicht. Schön, dass bei diesen Feierlichkeiten auch an MPS-Kinder gedacht wurde! Dankeschön!



## MPS-BOTSCHAFTER WOLFGANG BÖCK



Unseren langjährigen MPS-Botschafter Wolfgang Böck und seine Frau Sonja schätzen und lieben wir sehr. Wir bedanken uns dafür, dass sie allzeit bereit sind, uns zu unterstützen. Sei es für ein Werbevideo, das Dabeisein bei MPS-Treffen oder für die Awareness, die Wolfgang für uns betreibt, indem er uns immer wieder von seiner Bekanntheit profitieren lässt. Auch für die regelmäßigen Spenden, die er entweder selbst mit Lesungen für uns erarbeitet oder auch durch Vorträge bei Kulturvereinen für uns erwirkt. Ein besonderes Danke an Sonja, die sogar in der tiefsten Trauer um ihren Vater an uns gedacht und uns die Kranzspenden gewidmet hat. All diese Hilfe ist unbezahlbar und wunderschön. Danke.

## ERSTKOMMUNION IN WALLERN

Unser liebe Susanne Kiener, die uns seit zwei Jahren bei der Therapiewoche tatkräftig als Physiotherapeutin und Osteopathin unterstützt, hat noch weitere Superkräfte. Als Tischmutter bei der Erstkommunion ihres Sohnes Max, hat sie vorgeschlagen, dass die Erstkommunionkinder ein Sozialprojekt durchführen - für MPS-Austria! Was für eine großartige Idee! Es wurde gebastelt, gebacken und verkauft. Was dabei herauskam, war die schier unglaubliche Spendensumme von 1.500 Euro, die Michaela Weigl beim Gottesdienst überreicht wurden. Wir freuen uns sehr über dieses Engagement schon unter den Jüngsten. Bravo und großes DANKESCHÖN!



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## KAISEREBERSDORFER KIRTAG



Am Bild: Rudi Greiner, Ursula Petrovic, Gerlinde Heil, Kevin und Harald Körschner, Christine Brunhölzl

Ein rundum fröhlicher Tag, der Kaiserebersdorfer Kirtag! Die Menschen feierten, hatten Spaß und was uns besonders freut: Sie dachten auch an MPS-Kinder. Denn der Losverkauf für die Tombola wurde unseren Kindern gewidmet. Deshalb dürfen wir den Veranstalterinnen Ursula Petrovic und Gerlinde Heil, sowie Rudi Greiner und Harald Körschner ganz herzlich danken. Der Erlös aus dem Losverkauf betrug 1.800 Euro und wurde von „Harrys Augustin“ noch großzügig mit 500 Euro aufgerundet. DANKE!



## ADVENTMARKT BEI DEN LEHNERS

Christine Lehner ist eine besondere Frau, die MPS schon seit Jahrzehnten (!) unterstützt. Immer wieder hat sie Ideen, hilft einzelnen Patient:innen, indem sie ihnen einen Wunsch erfüllt oder startet Initiativen wie diese:

Dieses Mal steckte sie all ihrer Energie und Leidenschaft in einen Adventmarkt für MPS-Kinder in der Garage ihres Hauses im wunderschönen Servitenviertel Wiens. Es ist unglaublich, was sie - zusammen mit etlichen helfenden Händen, die fleißig gestrickt, gebastelt oder gebacken haben - erreicht hat. Die Garage war voll mit schönen und praktischen Dingen. Da haben wohl viele ein passendes Weihnachtsgeschenk gefunden! Zum Aufwärmen gab es im gemütlichen Kellergewölbe Kaffee und Punsch zu köstlichem Kuchen und mehr... Der Duft war herrlich! So war der Adventmarkt nicht nur eine Gelegenheit, Geld zu sammeln - ganze 1.300 Euro! - sondern auch eine Möglichkeit, in gemütlicher Atmosphäre Bewusstsein für die Erkrankung zu schaffen - auch das ist überaus wertvoll!

Es war erstaunlich zu sehen, wie viele Menschen ihre Zeit und ihre Fähigkeiten (wer kann denn noch Socken stricken?) einsetzten, um MPS-Kindern zu helfen!

Christl, ihrem Mann Seppi und allen Helferinnen ein großes DANKESCHÖN! Unser besonderer Dank gilt Christl auch für die Kranzspenden, die wir anlässlich des Begräbnisses ihres kürzlich verstorbenen Vaters erhalten haben. So schön, dass sie selbst in dieser traurigen Zeit an uns gedacht hat!



## BENEFIZ-MOTORRADAUSFAHRT

Ein herzliches Dankeschön an Harald Körschner von „Harrys Augustin“ für die neuerliche Organisation einer Motorradausfahrt als Benefiz-Aktion für MPS-Austria. Er versteht es mit seinen Festen den Teilnehmer:innen und auch uns Freude zu machen. Seine Unterstützung ist sehr wertvoll für uns und wir wissen diese großartige Hilfe sehr zu schätzen!



## MOTORRADWEIHE WIEN SIMMERING, 04. JUNI 2023



Am 4. Juni 2023 hatten wir wieder einmal das passende Wetter für die alljährliche Motorradweihe am Enkplatz. Zahlreiche Motorradfahrer und Freunde waren dabei - zur großen Freude von Rudi Greiner, Organisator dieses Events. Nachdem Pater Jan alle Maschinen geweiht hatte, ging es zu einer zweistündigen Spritztour. Einen großartigen Ausklang gab es dann bei Harry's Augustin. Dort wurde sowohl für das leibliche Wohl gesorgt als auch für eine wunderbaren Stimmung mit einer tollen Band - unser kleiner Stargast Elias (MPS I) hat ganz fleißig das Tanzbein geschwungen und jedem ein Lächeln auf die Lippen gezaubert -, einer Tombola und einer Scheckübergabe an MPS-Austria.

Lieber Rudi, liebe Manu, lieber Harry und liebe Alle, die mit Herz und Seele - und Portemonnaie - organisiert und gespendet haben und dabei waren! Wir wollen euch Danke sagen. Wir schätzen euer Engagement und eure großen Herzen für unsere MPS-Kinder sehr.





# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## SPENDENSEITEN DER MPS-STARTER BEIM VIENNA CITY MARATHON

<p><b>Was bringt es einen Marathon zu laufen? Und endlich mal eine schlüssige Antwort darauf!</b></p> <p>eine Spendenseite von Wolfgang Zierer</p>  <p>Um einen Marathon zu laufen braucht man Zeit, Ausdauer und Willenskraft. Und man weiß auch bis zum Schluss nicht, ob man sein gesetztes Ziel erreicht. Zumindest geht es mir dabei so ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>2.600 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Die Ebreichsdorfer Vier</b></p> <p>eine Spendenseite von Saskia Elienne</p>  <p>Zugegeben: laufen ist anstrengend! Aber es ist ja nur für eine kurze Zeit. Ein Leben mit MPS (Mukopolysaccharidose) ist immer, zu jeder Zeit anstrengend! Deswegen möchten ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>2.050 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Zimmerbergers for MPS</b></p> <p>eine Spendenseite von Kristina Zimmerberger</p>  <p>Wir werden als Familie wieder für MPS an den Start gehen, um mit vielen kleinen Schritten eine große Bewegung zu unterstützen. Auch schon eine kleine Spende hilft, MPS-Kindern das Leben ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>670 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Ein Wettlauf gegen die Zeit</b></p> <p>eine Spendenseite von Anna Prähofer</p>  <p>Wir haben <b>gesunde Beine</b>. Wir haben eine <b>starke Lunge</b>. Wir haben <b>Kraft und Energie</b>. Wir haben ein Herz, das für <b>MPS-Kinder</b> schlägt, die all das nicht haben. Ihr ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>575 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Pace Makers</b></p> <p>eine Spendenseite von Sophie Osterberger</p> <p>Wir wollen mit unserer Staffel beim Vienna City Marathon das Bewusstsein für die seltene Krankheit MPS fördern und hoffen, mit eurer Unterstützung genügend Spenden für die ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>550 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Die Entdeckung der Langsamkeit</b></p> <p>eine Spendenseite von Tabea Typolt</p>  <p>Beim Laufen wahrscheinlich nicht die Allschnellsten aber dafür können wir hoffentlich sehr schnell mit etwas Unterstützung einige Spenden sammeln. Und mit viel Motivation beim VCM ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>500 €</b> gesammelt</p>



<p><b>Dominik run for MPS</b></p> <p>eine Spendenseite von Dominik Bibl</p> <p>Dieses Jahr werde ich nicht als Teil einer Staffel laufen sondern mich für MPS am Halbmarathon versuchen. Hoffe auf einen Spendenmarathon von euch ☺ Lg Dominik</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>400 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Run for Rare</b></p> <p>eine Spendenseite von Kristóf Gulyás</p>  <p>Ich werde dieses Jahr den ganzen Marathon laufen und dabei möchte ich etwas Gutes tun! Durch Eure Spenden können MPS-Kinder und betroffene Familien unterstützt werden, sodass ihnen ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>300 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Beweg(-ung)end für MPS</b></p> <p>eine Spendenseite von Andreas Zauner</p>  <p>Wir vier bewegen uns beim Vienna City Marathon nicht nur viel, sondern wir sind auch sehr bewegt, für MPS Gutes zu tun! Es freut uns, MPS allen Menschen näher zu bringen und dafür ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>260 €</b> gesammelt</p>
<p><b>MPSprint for MPS</b></p> <p>eine Spendenseite von Sebastian Krivanec</p> <p>Hallo an euch alle! Wir sind eine Staffel aus 4 Läufer*innen die beim diesjährigen Vienna City Marathon für Menschen mit MPS laufen werden! Bitte unterstützt uns, damit Menschen mit ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>180 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Schritt für Schritt zu einer lebenswerten Zukunft</b></p> <p>eine Spendenseite von Martin Grünbacher</p> <p>...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>175 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Etwas Kleines für uns, etwas Großes für MPS</b></p> <p>eine Spendenseite von Thomas Holzer</p> <p>Hallo zusammen, wir sind vier motivierte junge Menschen, die sich zum Ziel gesetzt haben, die Welt am 23.4 ein bisschen zu verbessern. MPS ist eine Krankheit für die es leider noch immer ...</p>	<p><b>Jetzt spenden»</b></p> <p><b>120 €</b> gesammelt</p>

## IN DER TRAUER HOFFNUNG GEBEN

Der Verlust eines geliebten Menschen hinterlässt eine tiefe Leere in unseren Herzen. In solchen Momenten der Trauer können wir jedoch auch eine Quelle der Kraft finden, um anderen zu helfen. Einige Menschen nutzen diese schwierige Zeit, um Gutes zu tun und die Welt ein Stückchen besser zu machen. Wir sind zutiefst berührt von der Großzügigkeit und dem Mitgefühl, das uns bei Beerdigungen entgegengebracht wurde. Statt Blumenschmuck und Kränzen haben die Familien der Verstorbenen sich dazu entschieden, für MPS-Kinder zu spenden. Diese wunderbare Geste zeigt, dass der Wunsch, anderen zu helfen, selbst über den Tod hinaus Bestand hat.



**Familie Kremser-Böck**  
**Familie Lehner**  
**Familie Wolf**



## FEIERN UND GUTES TUN



Es gibt zahlreiche freudige Momente im Leben, bei denen der eine oder andere die Gelegenheit nutzt, die Welt ein Stückchen besser zu machen. Anstelle von Geschenken entscheiden sich manche Menschen zugunsten von MPS-Kindern für eine Spende an MPS-Austria. Ob es sich um einen Geburtstag, eine Hochzeit, den Ruhestand, ein Jubiläum, eine Firmenveranstaltung oder eine Weihnachtsfeier handelt - es gibt oft einen Anlass, um dies zu tun. An dieser Stelle möchten wir uns bei all denjenigen bedanken, die ihre persönlichen Feierlichkeiten zu einer MPS-Charity gemacht haben, oder anlässlich ihres Geburtstags erfolgreich Spendenseiten auf unserer Website oder in den sozialen Medien (Facebook, Instagram) erstellt haben.

Wir sind dankbar für Ihre Unterstützung und möchten Ihnen unseren aufrichtigen Dank aussprechen. Ihre Großzügigkeit und Ihr Engagement machen einen bedeutenden Unterschied im Leben von MPS-Kindern und ihren Familien.



**Geburtstagsfeiern:**

Dietmar Grünberger  
Gabriele Traxler

**Spendenaktionen Facebook:**

Barbara Emmer  
Maria Maier  
Eva Rechberger  
Bettina Pabst  
Michaela Weigl  
Franz Amschl  
Mira Jevtic  
Conny Amschl  
Maria Prähofer  
Silvia Brückmann  
Anna Messenböck  
Rudolf Greiner  
Melanie Korkut



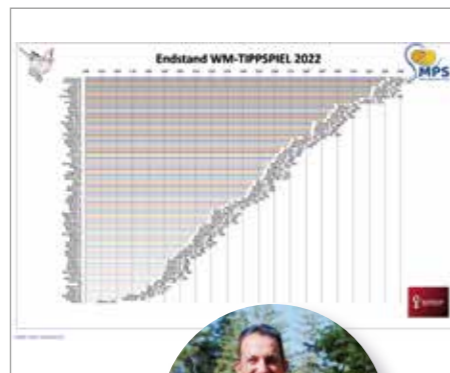
39 Läufer & Läuferinnen haben das Spendenziel von 7.000 Euro mit 8.390 Euro mit 120 % erreicht! BRAVO und DANKE für euren sportlichen und karitativen Einsatz! Wer 2024 mitmachen möchte, gelangt über den QR-Code zu unserer VCM-Charity-Seite.

**WACHSEN WIR GEMEINSAM.**  
MIT DER RICHTIGEN BERATUNG.

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



## GRANDIOSES TIPPSPIEL - ZWEITE RUNDE



Aufgrund des großen Erfolges des Tippspiels bei der EM 2020/21 plante Stefan Leitner auch für die WM 2022 in Katar eine Neuauflage. Dazu bereitete er Excel Tabellen mit hockkompliziertem Algorithmus vor, in welche man die Tipps für Vorrunde und Endrunde ganz unkompliziert eintragen konnte. Die Teilnahmegebühr betrug 20 Euro. Rund 80 Leute machten mit, tippten und fieberten und wurden von Stefan mit präzisen Punkteupdates ständig am Laufen gehalten. Die Gewinner:innen erhielten ein Geschenk von MPS-Austria und dazu noch Preise wie Skitourenrucksack, Wanderrucksack, Wein und Powerbank von anderen Sponsoren.

Zum Abschluss schrieb Stefan: „Mit dem neuen Weltmeister Argentinien steht auch der Sieger unseres Tippspiels fest. Gratulieren darf ich ganz herzlich Christina, die

es geschafft hat, sich mit 331 Punkten vor Gottfried mit 328 Punkten durchzusetzen. An dritter Stelle folgt Cem mit 326 Punkten.

Die wahren Gewinner des Tippspiels standen allerdings schon vor dem Anpfiff des Eröffnungsspiels Katar gegen Ecuador fest. Und zwar die MPS-Kinder und ihre Familien, denen Eure Teilnahmegebühr zu Gute kommt.

Vielen Dank, dass Ihr so zahlreich am Tippspiel teilgenommen habt. Danke auch jenen, die gespendet haben, ohne am Tippspiel teilzunehmen sowie jenen, die einen höheren Betrag überwiesen haben. Voller Stolz darf ich mitteilen, dass dank eurer Unterstützung ein Spendenbetrag von 2.120 EURO zusammengekommen ist.

Ich hoffe, ihr hattet genauso viel Spaß wie ich und macht bei der nächsten Europameisterschaft / Weltmeisterschaft wieder mit.“

## SASKIAS PUNSCHSTAND IN EBREICHSDORF - VIERTE RUNDE



„Ran an die Töpfe und Punsch kochen was das Zeug hält!“ Saskia und ihre Freundinnen bereiten alles mit viel Liebe in der eigenen Garage vor - denn hier gibt es kein künstliches Zeug, hier wird der Punsch tatsächlich selbst gemacht! Das ist wohl auch das Geheimnis von Saskias großem Erfolg, denn langweilig wird es an diesem Stand nie: Die lange Menschenschlange vor dem Stand ist der beste Beweis, dass es hier was wirklich Gutes gibt - zum Trinken und auch zum Essen! Vielen Dank, liebe Saskia, für euren Einsatz und den unglaublichen Erlös von 3.700 Euro - für Kinder mit MPS!

## 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. 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. Laccione Franco  
Tel: +43 1 40160 56513 | humangenetik@meduniwien.ac.at  
Dr. Ulrike Ihm | ulrike.ihm@meduniwien.ac.at  
Dr. Matea Smogavec | mateja.smogavec@meduniwien.ac.at

## GRAZ

### Univ.- Kinderklinik Graz

A - 8036 Graz, Auenbruggerplatz 34

### Ambulanz für angeb. Stoffwechselerkrankungen und Neuropädiatrie

Univ.-Prof.in Dr.in 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. Dr. Daniela Karall, IBCLC; PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi  
+43 512 504 23600 | Fax +43 512 504 23599  
daniela.karall@i-med.ac.at | sabine.scholl-buergi@tirol-kliniken.at

### Zentrum für Medizinische Genetik / Humangenetik

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

## SALZBURG

### Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg

A - 5020 Salzburg, Müllner Hauptstr. 48

### Clinical Research Center Salzburg GmbH Institut für angeb.Stoffwechselkrankheiten 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 Scharfen | [www.mps-austria.at](http://www.mps-austria.at) | [office@mps-austria.at](mailto:office@mps-austria.at) | +43 7249 47795  
[www.instagram.com/mps\\_austria](https://www.instagram.com/mps_austria) | [www.facebook.com/MPS.Austria](https://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: AT89 2011 1847 2581 7800 BIC: GIBAATWWXXX

