

MPS FALTER



AUSGABE 2025 / 2026

www.mps-austria.at

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen
und ähnliche Erkrankungen



ORGANIGRAMM UND ZIELE

GENERALVERSAMMLUNG

VORSTAND



Peter Haselbacher
Kassier



Anna Messenböck
Vorsitzende



Tanja Gatterbauer
Schriftführerin



Maria Prähofer
Stv. Kassier



Michael Messenböck
Stv. Vorsitzender



Simone Fleischhacker
Stv. Schriftführerin



Bálint Velich



Stefan Karner

RECHNUNGSPRÜFER



Michael Polly



Ulrike Kaser

MEDIZINISCHER BEIRAT



Prof. Dr.
Florian Lagler



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



Univ. Prof. Dr.
Barbara Plecko

MPS-BERATUNGSSTELLE



Michaela Weigl
Geschäftsführerin



Christine Hauseder
Assistentin der GF

MPS-BOTSCHAFTER



Wolfgang Böck

ZIELE

Unterstützung von Betroffenen

Wir informieren, beraten und begleiten MPS-Familien, stellen Kontakt zu 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 zahlreicher laufender wissenschaftlicher Projekte besteht immer noch großer Forschungsbedarf. Wir unterstützen Forschungsprojekte zur Entwicklung von Diagnosemethoden und Therapien 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	Gratulationen
13	Tätigkeitsbericht
14	Botschafter-News
16	Neuigkeiten
18	Gemma MPS: Minuten mit Sinn
20	Awareness
24	Spendenkampagnen
26	Vergissmeinnicht
24	Austausch in Dublin
28	MPS Austria feiert 40 Jahre

MEDIZIN UND FORSCHUNG

44	Biomarker Heperansulfat
46	Therapien in Entwicklung
49	ICIEM-Konferenz in Kyoto
50	Forschungsprojekt in Graz
52	Forschungsprojekte in Salzburg
53	MPS-Masterclass in Wien
54	Von der Stimme zum Ohr
57	Trails 2025 in Wien
58	Funktion vor Röntgenbild
60	App zur Früherkennung von MPS und AMAN
61	CHAMPS

LEBEN MIT MPS

62	Berichte und Geschichten aus den Familien
72	Selten. Gehört.

MPS-VERANSTALTUNGEN

78	Mütter(aus)Zeit
80	Inclusionrun und VCM
84	MPS-Therapiewoche
102	Mirno More Projekt 2024
104	Väter(aktiv)wochenende
105	MPS-Erwachsenentreffen
106	Jubel-Erlebnistage

PRO RARE AUSTRIA / SE

110	PRA-Netzwerktreffen
111	Rare Disease Day in Graz & 1. DACH-Kongress für SE
112	PRA Positionspapiere
116	Young Rare & AHF-Netup
117	Health Technology Assessment (HTA)

MPS AUSTRIA SAGT DANKE

119	Benefiz- & Spendenaktionen
128	Giving Tuesday



IMPRESSUM

AUSGABE 2025 / 2026

Herausgeber:

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen

Erscheinungsweise: jährlich | Auflage: 3.000 Stück

Fotos, wenn nicht anders gekennzeichnet:

© MPS | ©Johannes Weigl | ©Martin Weigl

Redaktion und Layout: Michaela Weigl

Für den Inhalt der Artikel zeichnen die

jeweiligen Verfasser verantwortlich



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

VORWORT



40 JAHRE HERZENSARBEIT – UND DER WEG GEHT WEITER



Liebe MPS-Familien, liebe Freund:innen, Spender:innen und Unterstützer:innen!

40 Jahre MPS Austria – ein Jubiläum, das wir heuer mit viel Herz gefeiert haben und das Spuren hinterlässt. Es war mehr als nur ein Rückblick: Es war geprägt von Dankbarkeit und dem Gefühl, wie viel aus einer Idee entstehen kann, wenn Menschen über Jahrzehnte hinweg an etwas glauben. Das Jubiläumsfest war ein Höhepunkt: voller Emotionen, Musik, Begegnungen und Erinnerungen – und für mich ein ganz persönlicher Moment des Innehaltens, dankbar für alle, die Teil dieser Geschichte sind – und für jene, die sie (hoffentlich) weiterschreiben.

Gemeinschaft, die trägt

Das vergangene Jahr war voll von Momenten, die Mut machen: Unsere MPS-Therapiewoche in Bad Kleinkirchheim – mit 148 Teilnehmer:innen, unzähligen berührenden Momenten und trotz eines freien „Jubiläumstages“ 701 Therapieeinheiten – bleibt das Herzstück unseres Jahres. Nirgendwo sonst wird so spürbar, was MPS Austria ausmacht: Nähe, Vertrauen, Herz, Zusammenhalt, Kompetenz und die Kraft, weiterzugehen. Es ist eine Woche, die stärkt, verbindet und Zuversicht schenkt – für Pa-

tient:innen, Eltern, Geschwister und sogar für das Team. Aber auch viele andere Projekte haben das Jahr bereichert: die Mütter(aus)Zeit in Schloss Rosenau, der Inclusion Run in Wien, die Väter(aktiv)Zeit in Hofgastein, die Segelwoche mit der Mirno More Friedensflotte in Kroatien, das Erlebniswochenende in Wien, das Erwachsenentreffen in Neunkirchen, sportliche Initiativen wie unsere „Gemma MPS Challenge“, die Teilnahme beim Vienna City Marathon und zahlreiche Benefizveranstaltungen. Jede einzelne hat dazu beigetragen, unsere Familien zu stärken und gleichzeitig Awareness zu schaffen.

Ein Blick hinter die Seiten

Auch in diesem MPS-Falter habe ich wieder viele QR-Codes eingebaut, die zu weiterführenden Berichten oder Fotoalben und Videos führen – eine kleine digitale Brücke, um noch näher an unseren Projekten dran zu sein und mehr zu erfahren, als hier gedruckt Platz findet.

Besonders stolz bin ich auf filmische Highlights, die mein Sohn Johannes Weigl für uns geschaffen hat: unseren neuen Imagefilm, der während der Therapiewoche entstanden ist, zu Weihnachten veröffentlicht wird und zeigt, was Worte allein oft nicht können – und unseren Werbespot, der MPS Austria mit berührenden Bildern sichtbar macht und dafür sorgen wird, dass wirklich jeder, das Wort **MukoPolySaccharidose** richtig aussprechen kann.

Menschen, die tragen

Ein aufrichtiges Danke gilt allen Spender:innen, Sponsor:innen und Unterstützer:innen, die unsere Arbeit möglich machen – durch Geld-, Zeit- oder Sachspenden. Und jenen, die regelmäßig helfen: Ihr gebt uns die Sicherheit, langfristig zu planen und Familien auch in schwierigen Zeiten zu begleiten.

Besonders danken möchte ich Saskia, die MPS Austria als Vorstandsmitglied 14 Jahre geprägt hat – mit Einsatz, Verlässlichkeit und ganz viel Herz. Ebenso danke ich Anke, die mir besonders beim Digital-Fundraising zur Seite steht und eine unermüdliche Stütze und liebe Freundin geworden ist! Ein besonderer Dank gilt auch meiner Tochter Maria, un-

serem „Gesicht von MPS Austria“. Sie vertritt uns mit ihrer offenen Art und ihrem Humor nicht nur bei Veranstaltungen und Vorträgen, sondern auch auf Social Media, wo sie mit ihren Reel-Challenges auf ganz besondere Art Aufmerksamkeit schafft und Menschen berührt. Und natürlich meinem Mann Martin und meinen Kindern, die MPS Austria seit so vielen Jahren auf unterschiedlichste Weise mittragen. Ob Technik, Kinderbetreuung, Social Media, Organisation oder Vorstand – sie alle teilen mich mit unseren MPS-Familien und sind mein oft unsichtbares Fundament, auf dem so vieles ruht.

Abschiede, die weh tun

Dieses Jahr war auch von Verlusten geprägt. Wir mussten Abschied nehmen von Marion Kraft, unserer Gründerin, deren Herzblut den Grundstein für alles legte, von Fritz Schwaiger, der seit den frühesten Anfangszeiten als Rechnungsprüfer und Wegbegleiter an unserer Seite war, und von Dimi, einem unserer Kinder – sein Lachen werden wir nie vergessen. Sie alle bleiben Teil unserer Geschichte.

Blick nach vorn

Langsam, nach so vielen Jahren, wird – so wie meine Zeit als Vorsitzende – auch meine Zeit als Geschäftsführerin zu Ende gehen. Doch ich habe immer noch Pläne, Träume und Wünsche für MPS Austria und hoffe, dass ich in den

nächsten zwei Jahren noch da und dort Weichen für eine bessere Zukunft stellen und das eine oder andere verwirklicht sehen kann, bevor ich das Spielfeld verlasse: Ich wünsche mir, dass wir ein Neugeborenen-Screening für MPS auf den Weg bringen können, die psychosoziale Betreuung unserer Familien ausbauen und die Transition in die Erwachsenenmedizin verbessern – und ich wünsche mir, unseren Werbespot bald im Fernsehen laufen zu sehen.

Ich freue mich auf ein weiteres Jahr, in dem wir gemeinsam daran arbeiten, Hürden zu überwinden, unsere Familien zu entlasten und Lebensfreude zu schenken. Denn eines gilt auch nach 40 Jahren: **Make Patients Smile – heute, morgen und für viele Jahre mehr.**

Zum Schluss

Die Jahreslosung für 2026 lautet: **„Gott spricht: Siehe, ich mache alles neu.“** (Offb 21,5) Diese Losung steht für Hoffnung und Vertrauen: dass Neues wachsen darf, ohne Vergangenes zu verlieren – dass Veränderung nicht Abschied heißt, sondern Weiterentwicklung. Und doch alles bleibt, was zählt: Zusammenhalt, Mut und Zuversicht. Genau das wünsche ich uns als Verein.

Mit herzlichen Grüßen
Eure Michaela Weigl

EIN HERZLICHES WILLKOMMEN FÜR VIVIEN!

Liebe MPS-Gesellschaft, es freut mich sehr, mich als neue Unterstützung im Büro vorstellen zu dürfen!

Mein Name ist Vivien und seit Anfang September unterstütze ich – neben meinem Masterstudium in Sozialwirtschaft an der JKU in Linz – Michaela und Christine bei ihren zahlreichen Aufgaben für den Verein. Persönlich würde ich mich als empathisch, aufmerksam und humorvoll beschreiben. Ich höre gerne zu, Sorge mich um andere und stehe gerne unterstützend zur Seite.

Der herzliche Eindruck des Vereins hat mich auf Anhieb überzeugt, hier tätig werden zu wollen. Man spürt sofort, dass viel Engagement und Leidenschaft in dieser Arbeit stecken. Es liegt mir persönlich am Herzen, in einer fairen sowie diskriminierungsfreien Gesellschaft zu leben. Ich möchte einen positiven Beitrag leisten und meinen Teil dazu beitragen, die Welt ein kleines Stück besser zu machen.

Gleich zu Beginn wurde ich herzlich im Büro empfangen und direkt eingebunden. Es gibt viel zu tun – und ich freue mich, Teil eines Teams zu sein, das mit vereinten Kräften so viel bewirkt. Ich wünsche mir, gemeinsam mit euch den Verein weiter zu stärken, Bewusstsein zu schaffen und Menschen zu unterstützen, die unsere Hilfe brauchen.

Ich freue mich auf die gemeinsame Zeit und viele bereichernde Begegnungen!

Herzliche Grüße, **Vivien**





†
Dmytro Korshunov
15.07.2025

†
Marion Kraft
10.12.2024

†
Fritz Schwaiger
28.05.2025

*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!

UNVERGESSEN – UNSERE LIEBE MARION KRAFT! (Susanne Kircher)

„Liebe“ Marion wird dieser ungemein facettenreichen Frau nicht wirklich gerecht! Marion war eine stets elegant gekleidete, feine und überaus starke Frau – der Kultur und Kunst zugewandt, erfolgreich im Go- und Kartenspiel. Eine Frau, die mit Politiker:innen und Persönlichkeiten stets gut umzugehen wusste, wobei Rückschläge und Widrigkeiten sie nicht vom gewählten Ziel abbringen konnten. Ebenso erfolgreich unterstützte sie ihren Mann Erich, der im Handel mit Weinproduktionsmaschinen Kundenkontakte pflegen musste. Marion und Erich hatten einen liebevoll restaurierten Weinkeller und ein Haus in Podersdorf, wo Marion im eigenen Garten Blumen und Pflanzen hegen konnte. Auch in Wien verwandelte sie ihren Hof in eine kleine grüne Oase. Marion war ebenso aktiv, wenn es darum ging, ihren Sohn Michael Kraft zu Tischtennisturnieren und Meisterschaften zu begleiten. Unermüdlich unterstützte und organisierte sie Vernissagen und Kunstausstellungen für ihren Sohn Ingo Wessely. Kurz gesagt: Sie repräsentierte nicht nur eine elegante, kluge und starke Erscheinung – sie konnte ebenso anpacken und aufopferungsvoll ihre Tochter Barbara und ihren Mann Erich pflegen, als diese schwer erkrankt waren.

Ich habe Marion kennengelernt, als noch lange keine MPS-Gesellschaft existierte. Sie brachte immer wieder Proben zur Untersuchung ans Institut für Medizinische Chemie in der Währingerstraße 10 im neunten Wiener Gemeindebezirk, um zu sehen, ob Therapieansätze Erfolg zeigen würden: Sie versuchte spezielle Diäten von Nestlé aus der Schweiz, Bierhefeextrakte aus Wien – sie scheute keine Mühen, wenn es darum ging, für ihre an MPS erkrankte Tochter Barbara eine Besserung zu erreichen. So gesehen versteht man, dass eine Kontaktfamilie aus Südafrika nichts Ungewöhnliches war – und dass wir beide schon ganz zu Beginn die zweite englische MPS-Konferenz in Leeds (UK) besuchten. Ich lernte von ihr: „Geht nicht, gibt's nicht“ – etwas, das mir in den darauffolgenden Jahrzehnten an der Universität stets hilfreich war. Wir haben viele gemeinsame Stunden verbracht, um alles Mögliche über MPS herauszufinden und sehr oft gemeinsam Kontakte zu jenen Stellen aufgenommen, die uns weiterhelfen konnten. Oft hat sie mich ermutigt, weiterzuforschen und neue Wege zu gehen. Aber auch umgekehrt konnten wir gemeinsam Strategien entwickeln, und ich konnte sie in ihren Plänen für zukünftige MPS-Aktivitäten bestärken. Es ist ihr zu verdanken, dass sich die Forschungsgesellschaft für MPS gründete und die MPS-Diagnosestelle in Wien für die Untersuchung von Proben aus Wien und den angrenzenden Bundesländern überhaupt möglich war.

Dieser „Keim“ konnte glücklicherweise äußerst erfolgreich durch Michaela Weigl bestehen und weiterwachsen!

Marion war sehr gläubig und zeichnete sich durch wahrhaft große Nächstenliebe aus. Es wäre kurzsichtig zu meinen, dass sie sich nur für MPS einsetzte. Nein – eine große Zahl an Menschen aus dem Bereich der Kunst ist ihr mehr als dankbar, weil sie ihnen die Chance gab, berufliche Weichen zu stellen. Wien als Musikhauptstadt hat schon immer zahlreiche Künstler:innen angezogen, wobei Marion einer ganzen Reihe von ihnen beruflich äußerst erfolgreich weiterhelfen konnte, um ihnen Freiraum für ihre Engagements zu schaffen. Sie unterstützte aktiv Aufführungen und Konzerte ihrer Schützlinge und aktivierte alle ihre Freund:innen und Bekannten als Zuhörer:innen. Mit großer Freude besuchte Marion Premieren und Aufführungen ihrer „Schützlinge“ an namhaften Opernhäusern und Konzerthallen. Es verwundert nicht, dass sie für viele Menschen wie eine „Mutter“ war – stets empathisch, hilfreich und unterstützend, niemals dominierend oder fordernd. Es ist schön zu wissen, dass Marion nicht vergessen werden wird, denn viele Menschen sind ihr sehr, sehr dankbar und bewahren die Erinnerung an sie in ihrem Herzen.

Ich habe von Marion gelernt, was es heißt, für eine Sache „zu brennen“ – etwas durchzusetzen, auch wenn vieles dagegenspricht. Kontakte zu Ländern und Ärzt:innen hinter dem Eisernen Vorhang? Kein Problem! Internationale Konferenzen in Österreich und sogar eines der internationalen MPS-Symposien in Wien? Why not! Mühsame Behörden? Irgendwann kann man sich durchsetzen. Etwas zu wollen, bis es gelingt. Dieses unglaubliche Feuer hat auch Michaela Weigl mitgebracht, und es führte dazu, dass die MPS-Gesellschaft schon seit 26 Jahren äußerst erfolgreich weitergeführt wird. Ich bin sicher, dass Marion mit großer Freude und Dankbarkeit beobachtet hat, was aus ihrer MPS-Gesellschaft geworden ist, auch wenn sie sich nicht mehr aktiv einbrachte.

Liebe Marion, es gäbe noch viel zu sagen, doch auch in meinem Herzen wirst du weiterleben. Es soll jedoch an dieser Stelle nicht unerwähnt bleiben, dass Marions Kraft und Stärke durch ihren liebevoll zugetanen und verständnisvollen Mann Erich Kraft möglich wurden.

Michael Kraft sei versichert, dass er der Sohn großartiger Eltern ist.

In großer Dankbarkeit, **Susanne.**



IN LIEBEVOLLER ERINNERUNG

MARION KRAFT - GRÜNDERIN DER MPS-GESELLSCHAFT

Vor fast einem Jahr mussten wir Abschied nehmen von Marion Kraft, der Gründerin unserer MPS-Gesellschaft. Sie verstarb am 10. Dezember 2024 im Alter von 81 Jahren – und hinterließ eine unvergängliche Spur in der Geschichte von MPS Austria und weit darüber hinaus.

In einer Zeit, als es noch kein Internet gab und Informationen über seltene Krankheiten kaum zugänglich waren, suchte Marion auf anderen Wegen nach Kontakt zu betroffenen Familien. Ein Inserat brachte sie mit einer Mutter in Südafrika in Verbindung – und zeigte ihr, dass sie mit der Diagnose MPS nicht allein war. Bald darauf fand sie auch in Österreich weitere Familien, was sie in ihrem Entschluss bestärkte, eine Gemeinschaft für MPS-Betroffene zu schaffen.

1985 gründete Marion gemeinsam mit Dr. Dr. Susanne Kircher die erste europäische MPS-Gesellschaft – hier in Österreich. Damit legte sie den Grundstein für ein Netzwerk, das bald über Landesgrenzen hinaus wuchs. Sie unterstützte die Gründung weiterer MPS-Vereine im Ausland und vernetzte Betroffene, um ihnen Austausch, Verständnis und Hoffnung zu schenken.

Selbst der tragische Verlust ihrer Tochter Barbara, die im Alter von nur sieben Jahren an MPS I verstarb, konnte Marion nicht bremsen. Im Gegenteil: Aus persönlichem Schmerz erwuchs ihre außergewöhnliche Stärke. Sie kämpfte unermüdlich für Kinder, Eltern und Angehörige – und schenkte jenen Mut, die ihn am dringendsten brauchten.

Marion verstand, dass die Kraft einer Gemeinschaft nicht nur aus Hilfe, sondern aus Verbundenheit entsteht. Sie ermutigte Familien, miteinander in Kontakt zu treten, Ängste zu teilen und voneinander zu lernen. Mit Empathie und Weitblick half sie, das Gefühl der Isolation zu überwinden und neue Hoffnung zu schöpfen.

Sie war eine unermüdlich fürsorgliche, feinfühlig und zugleich entschlossene Persönlichkeit – stets elegant,

herzlich und für viele wie eine zweite Mutter. Ihr liebevolles Wesen und ihre Wärme werden in den Herzen all jener weiterleben, die sie berührt hat.

1999 übergab Marion mir vertrauensvoll den Vorsitz der MPS-Gesellschaft.

Auf dem Fundament, das sie mit so viel Hingabe und Kraft gelegt hatte, durfte ich ihre Arbeit fortsetzen und Neues aufbauen. Dafür bin ich ihr bis heute sehr dankbar. Ihr Engagement hat es mir ermöglicht, auf ihren Erfolgen aufzubauen und die MPS-Gesellschaft weiterzuentwickeln.

Vor Kurzem durfte MPS Austria sein 40-jähriges Bestehen feiern – ein Jubiläum, das ohne Marion Kraft nicht möglich gewesen wäre. Ihr Wirken und ihre Vision waren der Ausgangspunkt für all das, was unsere Gemeinschaft heute trägt. Auch wenn sie diesen Moment nicht mehr miterleben konnte, war sie in Gedanken und Herzen spürbar dabei – in den vielen Erinnerungen, die uns verbinden, und in allem, was sie hinterlassen hat.

Marions Leben war von großen Herausforderungen und Verlusten geprägt. Nach dem frühen Tod ihrer Tochter Barbara musste sie auch Abschied nehmen von ihrem Mann Erich und ihrem Sohn Ingo. Ihrem Sohn Michael und seiner Familie gilt unser tiefes Mitgefühl. Wir wünschen ihnen Trost in dem Gedanken, dass Marion nun mit ihren Lieben vereint ist – frei von Schmerz und Krankheit.

Marions Vermächtnis lebt in unserer Gemeinschaft weiter.

Sie hat eine Welt der Unterstützung und des Zusammenhalts geschaffen, die für immer ein Teil von MPS Austria bleiben wird.

Wir werden sie nie vergessen.

Michaela Weigl

EINE KLEINE GESCHICHTE ÜBER EINEN GROSSEN KAMPF

2,5 Monate bis zum Abschied

Dima hat Schmerzen, kann keine Nahrung mehr aufnehmen. Zwei Wochen lang versuche ich zu Hause, mit veränderten Mengen und Zeiten etwas zu bewirken – vergeblich. Schließlich müssen wir ins Krankenhaus. Wir liegen dort bereits in der zweiten Woche. Die Ärzte handeln nach demselben Prinzip: kleine Portionen, schrittweise. Die Blutwerte sind gut, doch der Körper nimmt die Nahrung nicht auf.

Plötzlich verschlechtert sich Dimas Zustand drastisch. Fieber, Sepsis. Die Ärzte entscheiden, ihn über einen zentralen Katheter intravenös zu ernähren und gleichzeitig mit drei Antibiotika zu behandeln. Dann entdecken sie eine große Zyste im Bauchraum. Sie ist neu, bei früheren Untersuchungen war sie nicht sichtbar.

1,5 Monate bis zum Abschied

Es wird beschlossen, uns auf die chirurgische Station zu verlegen. Doch eine Operation ist bei seinem Zustand – zusätzlich belastet durch Mukopolysaccharidose – zu riskant. Dima kommt auf die Intensivstation, um stabilisiert zu werden. Es scheint, als ginge es bergauf.

Kurz darauf dürfen wir zurück ins Krankenhaus unserer Heimatstadt. Nun sind wir auf der Kinderstation. Wir kämpfen weiter – und freuen uns über jede kleine Verbesserung. Vierzig Tage Antibiotika – in der Hoffnung, dass Dima bald wieder selbst essen kann. Zwischendurch treten Magenblutungen auf, und jedes Mal müssen wir wieder von vorn beginnen. Doch es scheint wieder, als würde es endlich besser.

Die Antibiotikadosen werden reduziert, der Zustand stabilisiert sich leicht.

1,5 Wochen bis zum Abschied

Plötzlich nehmen die epileptischen Anfälle zu. Am nächsten Tag hohes, kaum senkbares Fieber: eine erneute Sepsis. Diesmal ausgelöst durch die Ernährung über den zentralen Katheter. Ich wusste um das Risiko – aber es war die einzige Chance auf Leben.

Die Ärzte entfernen den Katheter, um die Infektion zu stoppen, können Dima aber nicht ohne Nahrung lassen. Sie erhöhen die

Antibiotikadosen, bis ein neuer Jejunalschlauch gelegt werden kann. Die Behandlung zeigt Wirkung. Am Tag der neuen Sondeneinlage ist Dima ruhig, fröhlich, atmet selbstständig. Wir sind glücklich – alles ist gut gegangen.

Doch am nächsten Tag verschlechtert sich sein Zustand erneut. Diagnose: Lungenentzündung. Meine Welt bricht zusammen.

Die Situation ist kritisch. Die Ärzte fragen: „Loslassen oder weiterkämpfen?“ Natürlich entscheide ich mich fürs Kämpfen – wie jeden Tag in den letzten 13 Jahren.

Doch diesmal versagen die Antibiotika, die Bakterien sind resistent geworden. Sein Zustand verschlechtert sich rapide.

Einen Tag vor dem Abschied

Ich spüre, dass das Unvermeidliche naht – der Tod meines Sohnes. Ich wusste es sein ganzes Leben lang, und doch war ich nicht bereit, dieser grausamen Realität zu begegnen.

Dima bekommt Morphin, er leidet nicht mehr, schläft viel. Das Atmen fällt ihm schwer, er bekommt Sauerstoff und Unterstützung. Ich erzähle ihm, dass es nicht schlimm ist, zu gehen. Ich versuche, nicht zu weinen – wenigstens in den kurzen Momenten, in denen er mich ansieht.

Ich halte ihn im Arm, flüstere ihm zu: „Alles wird gut. Ich bin immer bei dir. Ich bin glücklich, dass du mein Sohn bist. Wenn ich die Wahl hätte, würde ich dich wieder wählen. Du darfst dich jetzt ausruhen. Alles wird gut.“

Mein unglaublich mutiger, starker Junge, der bis zuletzt ums Leben gekämpft hat, ist am 15. Juli 2025 um 3:30 Uhr friedlich eingeschlafen.

Ich schreibe diese Zeilen Ende Oktober – der Schmerz ist noch immer derselbe.

Mein Sohn, du bist für immer in meinem Herzen. Ich liebe dich unendlich.

Mama

PS. Mein Dank gilt allen, die mit offenem Herzen bei mir waren und mich unterstützt haben – meinem Ehemann, meiner Mutter und meinem Sohn, meinen Freunden und meiner neuen Familie bei MPS Österreich.



WIR GRATULIEREN & DANKEN



GEORG
1. Heimtherapie



BÁLINT & BULCSÚ
900. Enzyersatztherapie



BRIGITTE
50. Geburtstag



CHRISTINE
60. Geburtstag



WOLFGANG
20 Jahre MPS-Botschafter



STEFAN
40. Geburtstag



BÁLINT
Master



MICHAEL
Matura



TAMINA & DANIEL
Hochzeit



BULCSÚ
20. Geburtstag



LUKAS
Matura & 20. Geburtstag



LENA
20. Geburtstag



MANUEL & SIMON
10. Geburtstag



SASKIA
14 Jahre Vorstandsmitglied



KARL
40. Geburtstag

TÄTIGKEITSBERICHT

KURZFASSUNG

Teilnahmen an:

- Vienna Health Talk online
- Pro Rare Austria Vernetzungstreffen (Wien)
- Konferenz für SE am Tag der Seltenen (Graz)
- VCM Inclusion Run
- Benefizveranstaltungen
- Kursen, Schulungen und Webinaren
- Marktplatz Lebensnetze Linz & Salzburg
- Beirat für Seltene Erkrankungen
- Spendengütesiegelforum
- BioMarin Masterclass Wien
- Chiesi Trails 4th Edition Wien

Zoom / Meetings:

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

Organisation / Durchführung:

- MPS-Mütter(aus)Zeit (Schloß Rosenau)
- Laufteams und Messestand VCM 2025
- Osterkampagne online
- Online Challenge "Gemma MPS"
- MPS-Therapiewoche (Bad Kleinkirchheim)
- Generalversammlung
- Simulationstraining
- Mirno More MPS-Projekt (Kroatien)
- MPS-Väter(aktiv)Zeit (Bad Hofgastein)
- Jubiläumsfeier 40 Jahre MPS (Wien)
- MPS-Erlebniswochenende (Wien)
- Zeitumstellungskampagne
- Hotelsuche für Vereinsveranstaltungen
- Advent/Weihnachtsaktionen
- Kampagne zum Giving Tuesday
- Fit im Sitzen Challenge
- Ausschreibungen/Bewerbungsgespräche Bürokräft

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
- Begräbnisse

Öffentlichkeitsarbeit:

- Tag der SE - Beleuchtungschallenge
- Fortsetzung Kampagne CHAMPS (DACH)
- Awarenesskampagne "It's about time"
- Vienna City Marathon, Inclusion Run
- Pflanzaktion Vergissmeinnicht Wien
- Pressegespräche, Aussendungen
- Verteilung von Infomaterial
- Präsenz und Kampagnen auf Social Media
- Design digitaler Newsletter
- Unterstützung der Kampagne "besser behandelt"
- Ehrenamtstag Linz, Infotag SHG Wels
- Radiointerview für Radio Klassik

Publikationen:

- MPS-Falter 2025
- Tätigkeitsbericht 2024
- Neuauflage Werbematerial
- Aktualisierung Homepage
- Update MPS-Shop
- Konzeption von Spendenmailings & NL
- Erstellen von Präsentationen
- Erstellung eines Jahresrückblicks für Social Media
- Kurzfilme für Social Media
- Werbespot Muh-Kuh-Pony-Sacher in der Dose
- Werbeplakat Stofftiere / Plakatkampagne
- Begleitung von Projekt- bzw. Diplomarbeiten

Forschungsprojekte:

- Personalisierte Medizin – Salzburg
- Barrierefunktion des Endothels – Graz
- CRISPR/Cas9-Technologie zur Genom-Editierung in HSC zur Behandlung von MPS IVA.

Sonstiges

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

WOLFGANG BÖCK

20 JAHRE VOLLER HERZ, HUMOR UND ECHTER FREUNDSCHAFT



Manche Begegnungen verändern ein Leben – unsere mit Kammerschauspieler Wolfgang Böck war so eine. Es war Schicksal, dass sich unsere Wege 2005 kreuzten. Damals begann etwas, das man nicht planen kann: eine Freundschaft, die über zwei Jahrzehnte gewachsen und heute ein fester Bestandteil unserer MPS-Geschichte ist.

Wenn wir zurückblicken, sehen wir unzählige gemeinsame Momente – bei Lesungen, Benefizveranstaltungen, Theateraufführungen oder Therapiewochen. Und dazwischen jene stillen Augenblicke, die besonders in Erinnerung bleiben: Wolfgang, wie er mit einem MPS-Kind Tischtennis spielt. Wie er in der Pause einer Lesung noch Autogramme gibt, sich fotografieren lässt, zuhört. Wie er Menschen offen und herzlich begegnet – mit ehrlichem Interesse und einem großen Herzen.

Seit über zwanzig Jahren ist Wolfgang Böck unser MPS-Botschafter – und Freund. Einer, der seine Bekanntheit nutzt, um auf eine so seltene Krankheit wie MPS aufmerksam zu machen, die kaum jemand kennt. Einer, der seine Bühne einsetzt, um über MPS zu sprechen, wo andere längst weiterziehen würden. Und einer, der auch dann für uns da ist, wenn kein Scheinwerfer leuchtet. Wolfgang ist kein Botschafter „auf dem Papier“.

Er ist Teil unserer MPS-Familie geworden – mit Humor, Wärme und Handschlagqualität. Wenn er zu unseren Veranstaltungen kommt, ist er nicht der prominente Gast, sondern einfach „der Wolfgang“, den alle kennen und auf den sich alle freuen. Ein Mensch, der mit seiner Präsenz Freude, Leichtigkeit und Menschlichkeit ausstrahlt.

Er ist das Herz unserer Öffentlichkeitsarbeit, weil er mit Überzeugung und echter Anteilnahme für unsere Sache spricht. Wenn er von unseren MPS-Kindern erzählt, spürt man, dass es ihm wirklich um sie geht – nicht um schöne Worte, sondern um echte Nähe.

Er schenkt uns seine Stimme, seine Zeit, sein Lachen und seine Ideen – und oft einfach nur das gute Gefühl, dass jemand mit uns geht.

In einer Welt, in der vieles flüchtig geworden ist, ist Wolfgang Böck seit zwanzig Jahren ein verlässlicher Begleiter. Einer, der da ist, wenn man ihn braucht. Einer, der mitfühlt, ermutigt und trägt.

Lieber Wolfgang, du hast in all den Jahren so viel Herzenswärme in unsere Gemeinschaft gebracht. Du hast geholfen, unsere Stimmen hörbarer zu machen, und dabei nie vergessen, wofür es wirklich geht: um Menschen, um Nähe, um Mitgefühl. Wir danken dir von Herzen für deine Treue, deine Zeit, dein Lachen, deine Großzügigkeit und dein großes Herz für unsere MPS-Familien.

Auf viele weitere gemeinsame Jahre!

Michaela Weigl



NEU: ONLINE- STAMMTISCH

GEMEINSAM STARK – ONLINE-STAMMTISCH FÜR ELTERN

Unser Leben mit einem MPS-Kind ist anders. Intensiver, anstrengender, aber auch voller Liebe, Mut und besonderen Momenten. Wer es nicht selbst erlebt, kann sich kaum vorstellen, was Pflege, Therapien und Sorgen im Alltag wirklich bedeuten. Und genau deshalb soll es diesen Stammtisch geben – einen Ort, wo man verstanden wird, ohne viele Worte.

Beim Online-Stammtisch treffen sich Eltern, die Ähnliches erleben. Wir plaudern, tauschen Erfahrungen aus, lachen miteinander, und wir dürfen auch einmal Dampf ablassen. Es geht um alles, was das Leben mit einem besonderen Kind mit sich bringt: Pflege, Schule, Geschwister, Therapien, Ängste, Hoffnung – und darum, sich gegenseitig Mut zu machen, denn gemeinsam geht's leichter.

Wann und wie?

Einmal im Monat – gemütlich von zu Hause aus. Wir treffen uns online (Zoom) für etwa 60 bis 90 Minuten. Jeder Abend steht unter einem Thema, das uns beschäftigt: Alltag, Pflege, Schule, Gefühle, die Frage, wo man neue Kraft findet oder wie man Geschwister nicht aus dem Auge verliert.

Warum online?

Weil viele von uns wenig Zeit haben und wir weit voneinander entfernt wohnen. Außerdem ist es praktisch, wenn man sich mit einer Tasse Tee auf die Couch setzen kann und trotzdem nicht allein ist. Der Online-Stammtisch verbindet quer durch Österreich (und darüber hinaus).

Was dich erwartet:

Dich erwarten Eltern, die verstehen, wovon du redest – ehrliche Gespräche ohne perfekte Fassaden, Wärme, Offenheit und immer wieder kleine Momente, die guttun.

Wenn du dich angesprochen fühlst, melde dich einfach – du brauchst nur Internet, Computer oder Telefon und natürlich ein bisschen Zeit für dich.

Kontakt:

Simone Fleischhacker, Tel. 0664 492 6581
Erstes Treffen: Donnerstag, 8. Jänner 2026, 20 Uhr
Ort: Online (Zoom-Link nach der Anmeldung)

MPS - WELTKONGRESS 2026



Die Vorfreude auf das 18. Internationale MPS-Symposium steigt! Es wird vom 04. bis 07. Juni 2026 in der atemberaubenden Stadt Florenz (Italien) stattfinden.

Dieses weltweite Treffen vereint die MPS-Gemeinschaft – Patient:innen, Familien, Wissenschaftler:innen, Ärzt:innen und Pharmaindustrie – um Ideen auszutauschen, Fortschritte zu feiern und die Zukunft der Versorgung und Forschung gemeinsam zu gestalten.

Die Anmeldung und Einreichung von Abstracts wurde am 3. November 2025 offiziell eröffnet. Eine frühzeitige Anmeldung lohnt sich – denn zu Beginn gibt es immer die Early-Bird-Tarife, die deutlich günstiger sind als die regulären Preise.

Wir als MPS-Austria setzen alles daran, um unseren Mitgliederfamilien eine Teilnahme zu ermöglichen und finanziell zu erleichtern, damit so viele wie nur möglich, bei diesem internationalen Event dabei sein können.

DANKE SASKIA, WILLKOMMEN SIMONE & SONJA!



Mein Name ist Simone, ich bin Mutter von drei Kindern, und mein Sohn Elias lebt mit MPS I. Durch ihn bin ich 2016 zu MPS Austria gekommen und seitdem eng mit den Menschen hier verbunden.

Die Erfahrungen, die ich in den letzten Jahren als Mama gesammelt habe, möchte ich nun noch stärker einbringen und den Verein als Teil des Teams aktiv mitgestalten. Es ist mir ein großes Anliegen, Familien in ähnlichen Situationen zu unterstützen, Mut zu machen und den Austausch zu fördern.

Ich freue mich sehr, nun offiziell im Vorstand mitwirken zu dürfen, gemeinsam mit meinen Kolleg:innen neue Ideen umzusetzen, und unseren Verein weiter zu stärken. Besonders wichtig ist mir, für die Mitglieder da zu sein und unsere Gemeinschaft mit Herz und Engagement zu bereichern.

Simone

Ich bin Sonja, die Tante von Simon (MPS II) und seit mehreren Jahren Mitglied beim MPS-Verein. In dieser Zeit durfte ich gemeinsam mit meiner Familie viele unvergessliche und wertvolle Momente erleben: Therapiewochen, Erlebniswochenenden, den Inclusion Run, unseren Messestand beim Vienna City Marathon, das Ausliefern der Weihnachts- und Glückwunschkarten für den Ladenverkauf in Linz oder die Teilnahme am Marktplatz Lebensnetze. Die Energie und Freude, die solche gemeinsamen Erlebnisse schenken – besonders zusammen mit meiner Schwester und meinem Neffen – sind unbezahlbar.

Seit Anfang des Jahres stehen wir als Familie vor einer neuen, großen Herausforderung: Simons Erkrankung hat sich verschärft – Tracheostoma, Rollstuhl und Magensonde gehören nun leider zum Alltag. Trotz allem bleibt Simon ein unglaublich starker, tapferer Kämpfer. Jeden Tag zeigt er uns aufs Neue, worauf es im Leben wirklich ankommt.

Heuer konnten wir als Familie leider nicht an der Therapiewoche teilnehmen – es wäre für Simon zu anstrengend gewesen. Dennoch habe ich mich kurzfristig entschieden, die MPS-Familie in Kärnten zu besuchen, denn auch als Angehörige ist es mir wichtig mich auszutauschen und die dort gewachsenen Freundschaften zu pflegen.

Diese Woche ist für viele von uns die wichtigste Gelegenheit im Jahr, um Kraft zu tanken und sich verbunden zu fühlen. Ich konnte viele liebe Wünsche, positive Energie und auch Kraft mit nach Hause bringen – für meine Schwester, für Simon und für uns alle.



Am Ende meines Besuchs fand die Vorstandssitzung mit der Wahl der neuen Mitglieder statt. Ich dachte mir: Warum nicht mein bisheriges Engagement künftig auch offiziell im Vorstand einbringen? Nach einem offenen Austausch und dem Klären letzter Fragen, habe ich mich entschieden, als stilles Vorstandsmitglied mitzuwirken. So kann ich den Verein auf einer neuen Ebene kennenlernen und weiterhin aktiv unterstützen.

Ich danke euch für euer Vertrauen und eure Motivation! Es ist mir ein Herzensanliegen, meinen Neffen Simon und auch andere MPS-Patient:innen zu unterstützen – ganz im Sinne unseres Vereinsmottos: „Make Patients Smile“. Ich freue mich auf die gemeinsame Zeit und die weitere tolle Zusammenarbeit!

Sonja

Liebe Saskia!

Seit 2011 warst du ein fester Bestandteil unseres Vorstandsteams – als verlässliche, engagierte und stets herzliche Schriftführerin. Viele Male hast du MPS Austria auch nach außen vertreten – ob bei Vergissmeinnicht, Motorradweihen, Weihnachtsmärkten oder anderen Anlässen.

Für alles, was du eingebracht, bewegt und mitgetragen hast, möchten wir dir von ganzem Herzen Danke sagen!

Es tut gut zu wissen, dass du uns als Freundin und als Teil unserer großen MPS-Familie erhalten bleibst.



Michaela und das Vorstandsteam

GEMMA MPS. GEMMA HELFEN.

MINUTEN MIT SINN: DIE GEMMA MPS CHALLENGE BEWEGT!

Im Mai war wieder MPS-Awareness-Monat – und damit auch Zeit für unsere dritte „Gemma MPS“-Challenge. Die Idee dahinter ist einfach: Wir laden Menschen ein, sich zu bewegen – und dabei auf Kinder, Jugendliche und Erwachsene aufmerksam zu machen, die mit MukoPolySaccharidosen (MPS) leben.

Unser gemeinsames Ziel waren 6815 Euro an Spenden und jeweils 6815 Minuten Bewegung für die Teilnehmer:innen. Die Zahl ist nicht zufällig gewählt, sondern steht für die 6815 Aminosäuren, aus denen jene Enzyme bestehen, die Menschen mit MPS fehlen oder bei ihnen nicht richtig funktionieren. Sie entscheiden also über das Leben. Und wie immer, wenn es um MPS geht, zählt jede Minute – jede Minute Bewegung in diesem Fall. Egal, ob beim Laufen, Wandern, Spaziergehen, Schwimmen, auf dem Cross-Trainer oder am Fahrrad, Hauptsache man bewegt sich. Jede Minute ist ein Stück Hoffnung!

2025 haben wir gezielt auch Firmen und Schulen angesprochen. Vielleicht waren wir etwas spät dran mit unseren Anfragen, aber trotzdem haben sich ein paar tolle Mitstreiter:innen gefunden, auf die wir richtig stolz sind:

Die Firma KWG (kwg.at) hat ihre Mitarbeitenden nicht nur zur Teilnahme motiviert, sondern ihnen auch die Starterpakete bezahlt und zusätzlich für ihre gesammelten Bewegungsminuten gespendet – ein großartiges Zeichen der Solidarität!

Die DaVinci Schule in Niederösterreich war mit beiden Schulklassen dabei und hat bei Ausflügen und in den Pausen mit Begeisterung Minuten gesammelt.

Ganz besonders bedanken wir uns auch bei der Firma Chiesi, die uns seit Beginn der Challenge jährlich mit einer großzügigen Spende unterstützt – ohne Bewegung, aber mit ganz viel Wirkung.

Was macht Gemma MPS besonders?

Man kann die Aktion ganz unkompliziert in den Alltag integrieren – ob beim Wandertag, Firmenlauf, Spaziergang in der Mittagspause oder einfach zwischendurch. Man kann interne Schrittzähler-Challenges starten, Bewegungstage organisieren und unsere Aktion über interne Kanäle und Social Media sichtbar machen.

Auch die Möglichkeiten zur Unterstützung sind vielfältig: Manche setzen ein fixes Spendenziel, andere spenden für jede gesammelte Minute einen bestimmten Betrag. Besonders schön ist auch, wenn Mitarbeiter:innenspenden vom Unternehmen verdoppelt werden – ein starkes Zeichen der Wertschätzung.

Starterpaket

Jeder Beitrag zählt. Und wer sich anmeldet, kann ein prall gefülltes Starterpaket erwerben. 2025 war besonders viel drin: das coole Gemma MPS-T-Shirt, der Gemma MPS Sportbeutel, Gemma MPS Magnete für den Kühlschrank, Postkarten, Fineliner, Duschgel, gesunde

und süße Überraschungen, eine Schartner Bombe und mehr. Kurzum, ein Paket, das sich sehen lassen kann und mit Freude ausgepackt wird!

Was bringt's dem Unternehmen?

Corporate Social Responsibility mit Wirkung – zugunsten einer seltenen Erkrankung, die kaum jemand kennt. Stärkung des Teamgeists, denn Bewegung verbindet. Und nicht zuletzt auch Anerkennung: Alle teilnehmenden Firmen werden (wenn gewünscht) auf unserer Website, auf Social Media und im Jahresbericht erwähnt.

Wer war sonst noch mit dabei?

Ganz viele Einzelpersonen, Familien und kleine Teams, die mit vollem Einsatz unterwegs waren. Selbst unsere erwachsenen MPS-Patient:innen haben mitgemacht und dabei nicht nur das Spendenziel übertroffen, sondern auch sich selbst: Sie sammelten beeindruckende 17.161 Minuten Bewegung – bei einem Ziel von 6815! Und auch beim Spendensammeln waren sie unschlagbar: 1.510 Euro kamen allein durch ihre bewundernswerte Aktion zusammen.

Insgesamt wurden im Mai 163.194 Bewegungsminuten gesammelt – und 8.515,18 Euro an Spenden! Das zeigt: Es braucht nicht viele, um viel zu bewegen. Aber es braucht Menschen wie euch.

Wie geht's weiter?

2026 wollen wir noch mehr Menschen in Bewegung bringen: Einzelpersonen, Freundeskreise, Familien, Schulen, Firmen – alle sind eingeladen, mitzumachen. Ob mit ein paar Minuten oder einem großen Team, ob mit Spende oder einfach nur Bewegung – du entscheidest, wie du dabei bist. Jede Minute zählt!

Michaela Weigl

Und das sagen unsere erwachsenen Patient:innen zur Gemma MPS-Challenge:

„Trotz so mancher Ausfälle und Problemen in den Gelenken haben wir uns gegenseitig zu vielen Minuten motiviert und somit nicht nur uns selbst Gutes getan, sondern auch auf MPS aufmerksam gemacht!“

„Auch wenn ich im Alltag mit einigen Einschränkungen lebe, schaffe ich es, viel Bewegung in meinen Tag zu integrieren – und genau das finde ich richtig toll. Es motiviert mich, in Bewegung zu bleiben.“

„Es war wirklich ein aufregender und bewegungsreicher Mai! Man wird von den anderen motiviert und macht so etwas für sich und den Verein! Hoffentlich wurden viele Menschen auf MPS aufmerksam gemacht!“

„Gemma MPS ist besonders wichtig, weil Bewegung und Fitness für jeden – auch für uns – wichtig sind.“

„Wir haben einen Großteil unserer Bewegungsminuten in Stunden beim Garteln gesammelt. Immer wieder sind wir auch marschiert – und vielleicht haben wir manche Menschen motiviert.“

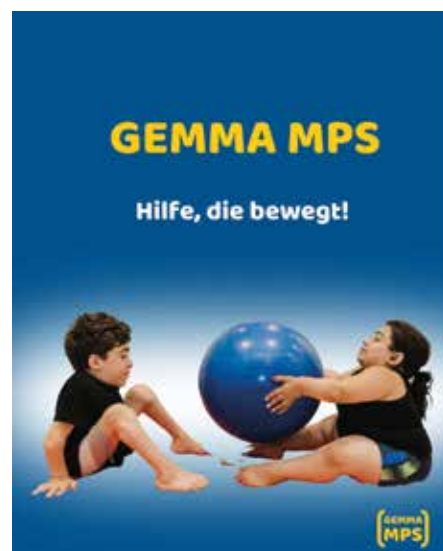
„Ich finde es super, wie Gemma MPS auch uns Erwachsene mit MPS dazu motiviert hat, uns zu bewegen. So haben wir die Chance, auf MPS aufmerksam zu machen und Spenden für unsere Therapiewoche zu sammeln!“

„Unsere Gemma-MPS-Erwachsenenaktion hat motiviert, einige Minuten zusammen – auch dann, wenn man lieber die Füße hochgelegt hätte. Aber jede Bewegungsminute zählte! Das Ziel wurde erreicht: auf MPS aufmerksam zu machen und Spenden für unsere tolle Therapiewoche zu sammeln. Wir waren eine großartige Truppe.“

„Ich bin selbst von MPS betroffen. Die Gemma MPS Challenge bedeutet für mich mehr als nur Aufmerksamkeit für eine seltene Krankheit. Sie ist ein Zeichen von Solidarität. Wir Betroffenen kämpfen jeden Tag – mit Mut, Hoffnung und dem Wunsch, gesehen zu werden. Die Challenge gibt uns eine Stimme und bringt Menschen zusammen, die gemeinsam etwas bewegen wollen.“

Infos für 2026 direkt im MPS-Büro oder auf unserer Webseite.

QR-Code zur Anmeldung für 2026:



AWARENESS

EHRENAMTSTAG IN LINZ & INFOTAG SH-GRUPPEN WELS



Ehrenamtstag am 27. Juni 2025: OÖ lebt Ehrenamt

Rund um das Linzer Landhaus präsentierten sich zahlreiche Organisationen aus allen Bereichen des Ehrenamts. Ziel des Ehrenamts tags ist es, die oft unsichtbare Arbeit tausender engagierter Menschen sichtbar zu machen.

Auch heuer war ich – mit tatkräftiger Unterstützung meiner Schwester Traudi – wieder dabei, um unseren Verein und unsere Arbeit für MPS zu präsentieren. Öffentlichkeitsarbeit ist ein wichtiger Bestandteil unseres Vereins, denn nur so können wir Bewusstsein für die seltene Erkrankung Mukopolysaccharidose (MPS) schaffen. Auch wenn MPS selten ist – unsere Patient:innen sind eine Realität!

Ein besonderes Highlight des Tages war der Weltrekordversuch von 54 Feuerwehrjugendlichen, die mit Präzision und Teamgeist zwei Tanklöschfahrzeuge gemeinsam mit dem stärksten Mann Österreichs, „The Rock“ Franz Müllner, über 300 Meter zogen. Der spektakuläre Versuch zog zahlreiche Besucher:innen in seinen Bann und sorgte für echte Gänsehautmomente auf dem Linzer Promenadenplatz – der Eintrag ins Rekordbuch ist geschafft!



Infotag der Selbsthilfegruppen im Klinikum Wels-Grieskirchen

Beim Infotag der Selbsthilfegruppen 2025 im Klinikum Wels-Grieskirchen stellten die teilnehmenden Vereine ihre Tätigkeitsbereiche vor. Wir nutzten die Veranstaltung erneut, um uns zu vernetzen und Erfahrungen auszutauschen.

Unser besonderes Anliegen war es, interessierte Besucher:innen über Mukopolysaccharidosen (MPS) zu informieren und einen Einblick in unsere Arbeit zu geben. Damit möchten wir Menschen dazu anregen, sich mit dem Thema MPS auseinanderzusetzen, neue Kontakte zu knüpfen und Wege der Unterstützung sichtbar zu machen.

Christine Hauseder



MESSESTAND AUF DER VIENNA SPORTSWORLD

Auch heuer war der Aufbau und Betrieb unseres Messestands bei der Vienna Sportsworld wieder ein besonderes Erlebnis, das uns mit neuer Energie und Zuversicht erfüllt hat. Zwei intensive Tage lang waren wir mitten im Trubel einer Veranstaltung, bei der sich eigentlich alles ums Laufen dreht – und doch ging es für uns um viel mehr: um Gespräche, Begegnungen und das Teilen unserer Herzensangelegenheit.

Wir hatten wieder jede Menge Material zum Verschenken dabei – von Postkarten und Notizblöcken über Kugelschreiber bis hin zu unseren Bierdeckeln mit dem 40-Jahre-MPS-Logo auf der Vorderseite und einer Motivation zum Charitylauf für MPS auf der Rückseite, inklusive QR-Code zu unserer Spendenseite. Unsere Giveaways fanden rasch begeisterte Abnehmer:innen, wir kamen mit etlichen Besucher:innen ins Gespräch und konnten

dabei sogar spontane Charity-Läufer:innen motivieren – was für eine Freude!

Öffentlichkeitsarbeit bedeutet für uns nicht nur, Informationen weiterzugeben, sondern Verständnis zu wecken und Menschen zu berühren. Jeder Blick, jedes Lächeln und jedes „Ich kannte das gar nicht“ war ein kleiner Schritt in Richtung mehr Sichtbarkeit für MPS.

Ein herzliches Dankeschön an unsere fleißigen Standbetreuer:innen und das Auf- und Abbau-Team: Tamina und Daniel, Saskia und Sonja, Amal und Tabea, Karin und Rudi, Michael und Michaela. Euer Einsatz zeigt, wie viel gemeinsam möglich ist. Nur wenn wir zusammenhalten, können wir das Bewusstsein für MPS weiter stärken und dafür sorgen, dass MPS-Kinder die Aufmerksamkeit und Unterstützung bekommen, die sie brauchen.



AWARENESS-INTERNATIONAL

IT'S ABOUT TIME

Am 15. Mai wurde weltweit der Internationale MPS-Tag begangen – begleitet von der Awareness-Kampagne „It's About Time“, die auf eindrucksvolle Weise die Bedeutung der Zeit für Menschen mit MukoPolySaccharidose (MPS) in den Mittelpunkt stellt. Denn Zeit ist für Betroffene und ihre Familien ein entscheidender Faktor – bei der Diagnose, beim Zugang zu Therapie, bei jedem Fortschritt und bei jedem gemeinsamen Moment.

Die Kampagne erinnert daran, wie wichtig eine **frühzeitige Diagnose und rechtzeitige Behandlung** sind. Verzögerte Diagnosen führen zu unnötigem Leid, während eine rasche Intervention das Fortschreiten der Erkrankung verlangsamen und die Lebensqualität spürbar verbessern kann. Gleichzeitig ist der Slogan „It's About Time“ auch ein Appell – an Politik und Gesellschaft, endlich die notwendigen Schritte zu setzen: von der Einführung des Neugeborenen-Screenings bis hin zum gleichberechtigten Zugang zu Behandlungen und Unterstützungsleistungen.

„It's About Time“ wurde 2024 im Rahmen des internationalen MPS-Netzwerks unter wesentlicher österreichischer Beteiligung entwickelt und versteht sich als **gemeinsame Stimme der weltweiten MPS-Community**. Durch die klaren Botschaften, emotionalen Sujets und persönlichen Geschichten gelingt es, Aufmerksamkeit und Empathie zu wecken – unabhängig von Sprache und Herkunft.

Auch 2025 war MPS-Austria wieder mit großem Engagement Teil dieser globalen Aktion. Während die farbliche Anpassung an das internationale MPS-Logo vorgegeben war, erfolgte die österreichische Umsetzung inhaltlich ganz individuell: mit eigenen Fotos von MPS-Patient:innen und Familien, mit persönlichen Texten und mit zahlreichen neuen Motiven, die authentische Einblicke in das Leben mit MPS geben.

Die berührenden Postings erzählen Geschichten von Hoffnung, Durchhaltevermögen und kleinen Wundern: Julians erste Schulinfusion – ein Schritt Richtung Normalität. Simon, der nach Wochen zum ersten Mal wieder sitzt und dessen Mama lächelt. Und viele

weitere Momente, die zeigen, dass jede Minute zählt. Insgesamt wurden mehr als 30 verschiedene Sujets im österreichischen Stil gestaltet – eine Auswahl davon wurde im Mai auf den Social-Media-Kanälen von MPS Austria veröffentlicht: 21 Beiträge auf Instagram, 23 auf Facebook und zusätzliche acht Stories sorgten dafür, dass diese Botschaft nicht übersehen werden konnte.

Ergänzt wurde die Kampagne durch ein emotionales Video, das mit einem einfachen, aber eindrucksvollen Bild verdeutlicht, was Zeit für Menschen mit MPS bedeutet. Darin vergleicht Maria ihre Zeit mit einem Glas Wasser: Ein Glas, das bei MPS kleiner ist – und schneller überläuft. Die Szene zeigt, wie wertvoll jeder Moment ist und dass es darauf ankommt, die begrenzte Zeit bewusst zu füllen. Das Video endet mit der Botschaft: **Bei MPS geht es immer um Zeit. Jede Minute zählt.**

So wurde Österreich einmal mehr zu einem sichtbaren und bewegenden Teil dieser weltweiten Aktion, die die Bedeutung von rechtzeitiger Diagnose, Therapie und Unterstützung eindrucksvoll unterstreicht.

Denn für Kinder mit MPS ist Zeit mehr als nur ein Maß – **Zeit ist Leben.**

Michaela Weigl



EINE STUNDE SCHENKEN

**1 Stunde mehr
für schwerkranke
Kinder mit wenig Zeit!**



Am Wochenende der Zeitumstellung haben wir heuer erstmals zu einer ganz besonderen Spendenaktion aufgerufen: „Eine Stunde mehr für schwerkranke Kinder mit wenig Zeit!“

Die Idee dahinter war einfach genial und zugleich berührend. Wenn in der Nacht die Uhr auf Winterzeit zurückgestellt wird, gewinnen wir alle eine Stunde. Diese Stunde sollte nicht einfach vergehen, sondern zu einer besonderen Stunde gemacht werden, indem man sie weiterschenkt – an Kinder und Erwachsene mit MPS. Denn für sie ist Zeit das Wertvollste überhaupt.

Mit den Spenden aus dieser Aktion konnten ganz konkrete Stunden finanziert werden: eine Stunde einer mobilen Krankenschwester, die Familien zu Hause unterstützt, eine Stunde Hundetherapie, die Freude und Motivation schenkt, oder eine Stunde, in der durch spezielle Lagerungshilfen Schmerzen gelindert und ruhiger Schlaf ermöglicht wird. Und so waren diese Stundengeschenke tatsächlich etwas ganz Besonderes – denn eine Stunde Freude, Schmerzlinderung oder besserer Schlaf wirken viel länger als 60 Minuten.

Jede geschenkte Stunde wurde zu einem Zeichen der Solidarität mit unseren MPS-Familien, die Tag für Tag unermüdlich für ihre Kinder kämpfen.

Die Aktion war für uns etwas Neues – und sie hat einmal mehr gezeigt, dass jede Idee, die wir umsetzen, etwas bewirken kann. Wir haben – wie immer – nur das Problem, dass wir ein sehr kleiner Verein sind und für eine äußerst seltene Erkrankung kämpfen, die absolut keine Lobby hat. Wir haben unsere Aktion auf Social Media beworben, aber auch dort haben wir – trotz all unserer regelmäßigen Aktivitäten – immer noch zu wenig Sichtbarkeit. Insofern können wir nach dem ersten Versuch noch nicht von einem großen Erfolg sprechen, aber wir haben

gesehen, dass die Idee Potenzial hat. Ich stelle mir vor, wie es wäre, wenn viele Menschen ihre gewonnenen Zeitumstellungsstunden auf diese Art und Weise an MPS-Kinder verschenken würden. Und ich sehe, dass daraus Zeit entsteht, die Kraft gibt: Zeit für Therapie, für Entlastung, für Hoffnung. Darum freue ich mich schon darauf, die Aktion im nächsten Jahr zu wiederholen und wachsen zu lassen.

Ein herzliches Dankeschön an alle, die ihre Stunde schon heuer geschenkt haben und damit für Lichtblicke im schweren Alltag unserer Familien gesorgt haben!

Und nicht zuletzt ein großes Dankeschön an Anke Harnisch, die unsere Projekte mit ihren tollen Ideen bereichert und uns bei der Umsetzung eine ganz großartige Hilfe ist.

Michaela Weigl



„Eine mobile Krankenschwester bedeutet für mich die Zeit, in der ich mich darauf verlassen kann, dass mein Kind gut versorgt ist und ich ganz kurz auch für mich sorgen kann.“



„Bei der Hundetherapie blüht mein Schatz immer regelrecht auf! Er liebt es, die Tiere zu streicheln und lacht richtig. Das ist einfach unbeschreiblich schön.“



„Aufgrund meiner extremen Schmerzen in der Hüfte konnte ich gar nicht mehr liegen. Nun bin ich glücklich, denn dieses Seitenschläferkissen hilft mir und ich kann wieder schlafen.“

DAS WERTVOLLSTE ABO DEINES LEBENS

Warum regelmäßige Spenden so wichtig sind

Hilfe, die bleibt – für Familien, die jeden Tag kämpfen. Einmalige Spenden sind wertvoll und machen vieles möglich. Aber regelmäßige Unterstützung gibt uns die Sicherheit, MPS-Familien langfristig zu begleiten – dort, wo das Leben unvorhersehbar und herausfordernd ist.

Nur wenn wir wissen, womit wir rechnen können, können wir Projekte wie die Therapiewoche, die Entlastungstage oder auch Notfallunterstützungen zuverlässig planen. Für viele betroffene Familien sind diese Angebote ein Lichtblick – und sie funktionieren nur, wenn im Hintergrund eine stabile Finanzierung gewährleistet ist.

Ein Dauerauftrag, Abbuchungsauftrag oder unser „Abo mit Wirkung“ bedeutet mehr als eine Spende: Er bedeutet Verlässlichkeit.

Er sorgt dafür, dass Therapien nicht plötzlich abgesagt werden müssen, weil Mittel fehlen.

Er hilft, Familien auch dann zu unterstützen, wenn gerade keine große Spendenaktion läuft.

Und er gibt uns die Freiheit, vorausschauend zu handeln – statt immer nur auf Krisen reagieren zu müssen.

Regelmäßige Spenden bewirken, dass wir:

- Therapien für Kinder und Erwachsene langfristig absichern können,
- Geschwister entlasten und Eltern durchatmen lassen,
- neue Projekte entwickeln können, wenn wir merken, wo Unterstützung fehlt.

Jede regelmäßige Spende – egal in welcher Höhe – macht einen Unterschied. Denn sie verwandelt Unsicherheit in Stabilität und schenkt MPS-Familien das, was im Alltag so selten geworden ist: Zuversicht.

Abo mit Wirkung

Unser Abo ist eines, das nicht unterhält – sondern schwerkranken Kindern eine Kindheit schenkt! Denn mit unserem „Abo mit Wirkung“ kannst du statt Serien oder Musik direkt Hoffnung für MPS-Familien abonnieren. Du kannst damit regelmäßig Gutes tun und nachhaltig unterstützen.

Unser Motto lautet **„Make Patients Smile“** – und wir denken, dass dieses Abo der einfachste Weg dazu ist, Kindheit, Therapien und Momente voller Lachen zu schenken.

Ob als **Lächel-Abo**, **Glücks-Abo** oder **Helden-Abo** – jede Variante wirkt, Monat für Monat.



Und als kleines Dankeschön erhältst du nach einem Jahr dein persönliches Wirkungszertifikat, das zeigt, was du möglich gemacht hast.

Michaela Weigl



Mehr dazu auf:
www.mps-austria.at/abo-mit-wirkung

**Das
wertvollste Abo
deines Lebens!**



VERGISSMEINNICHT.AT



EIN ZEICHEN DES DANKES: VERGISSMEINNICHT PFLANZEN

Am 23. April nahm unser Vorstandsmitglied Saskia am Dank-Event der Initiative Vergissmeinnicht teil. Gemeinsam mit Vertreter:innen anderer Organisationen pflanzte sie dort symbolisch ein Vergissmeinnicht als Zeichen der Erinnerung, der Dankbarkeit und der Hoffnung – für all jene Menschen, die mit ihrem Testament Gutes bewirken.

Die österreichweite Initiative Vergissmeinnicht setzt sich dafür ein, das Thema Testamentsspenden bekannter zu machen und möchte Menschen ermutigen, in ihrem Testament auch an gemeinnützige Organisationen zu denken. Denn wer in seinem letzten Willen Gutes tut, kann weit über das eigenen Leben hinaus helfen und bleibende Spuren hinterlassen.

Rund 100 österreichische Organisationen sind Teil dieser Initiative – von großen Hilfswerken bis zu kleineren Vereinen wie MPS Austria.

Für uns bedeutet diese Zusammenarbeit, dass wir unsere Unterstützer:innen sachlich und sensibel über das Thema Testamentsspenden informieren können. Denn viele wissen gar nicht, dass ein kleiner Teil des Erbes bereits Großes bewirken kann – etwa, um Therapien, Forschungsprojekte oder Entlastungsangebote für unsere MPS-Familien langfristig abzusichern.

Mit ihrem Engagement beim Dank-Event hat Saskia ein starkes Zeichen gesetzt, denn ein Vergissmeinnicht erinnert uns daran, dass Hilfe nicht endet – sie wächst weiter.



AUSTAUSCH ZWISCHEN MPS-VERTRETER:INNEN & BIOMARIN AM 20.3.2025 IN DUBLIN

Im Rahmen eines Treffens zwischen Vertreter:innen des IMPSN, den MPS-Gesellschaften aus der Türkei, Spanien, UK, Österreich, Schweiz und Deutschland sowie der Pharmafirma BioMarin wurden zentrale Themen zur Lebensrealität von Erwachsenen mit MPS diskutiert. Das Meeting fand hybrid statt, um auch Mitgliedern, die nicht vor Ort teilnehmen konnten, eine aktive Mitwirkung zu ermöglichen.

Im Zentrum der Gespräche standen vier Hauptthemen:

- Identifikation und Priorisierung von Forschungslücken hinsichtlich der Belastung durch MPS im Erwachsenenalter
- Entwicklung gemeinsamer Ressourcen durch internationale Kooperation
- Stärkung der Stimme von Erwachsenen mit MPS – mit Fokus auf Herausforderungen und Lösungsansätze
- Koordination gemeinsamer Aktivitäten im Jahr 2025

Sichtbarkeit und Bewusstsein als Grundlage für Inklusion

Ein zentraler Diskussionspunkt war die Frage, wie Erwachsene mit MPS stärker sichtbar gemacht und langfristig besser in gesundheitliche, soziale und politische Prozesse einbezogen werden können. Dabei wurde betont, dass Inklusion nicht nur durch bauliche Maßnahmen – wie barrierefreie Zugänge – erreicht wird, sondern vor allem durch ein gesellschaftliches Umdenken. Es braucht ein Bewusstsein dafür, dass die Bedürfnisse von Menschen mit Behinderungen integraler Bestandteil jeder Planung und Kommunikation sein müssen.

Perspektiven Betroffener als unverzichtbarer Bestandteil

Die Beiträge von erwachsenen Betroffenen wurden im Verlauf des Treffens mehrfach als besonders wertvoll hervorgehoben. Es wurde deutlich gemacht, dass ihre Expertise nicht aus einem „Trotz der Einschränkungen“ entsteht, sondern dass die gelebte Erfahrung in Verbindung mit reflektierten und differenzierten Sichtweisen eine wichtige Bereicherung für die Diskussion darstellt. Menschen mit Behinderungen sollten nicht als Ausnahmeerscheinungen wahrgenommen werden, sondern als vielfältige Persönlichkeiten, deren Behinderung nur eine von vielen Eigenschaften ist.

„Nicht über uns – ohne uns“ bleibt aktuell

Das Prinzip „Nicht über uns – ohne uns“ bleibt ein Leitmotiv der internationalen Behindertenbewegung

– auch in der MPS-Community. Erwachsene mit MPS sollten konsequent in Entscheidungsprozesse eingebunden werden, die sie betreffen – auf Augenhöhe und als gleichberechtigte Akteur:innen. Ihre Teilhabe ist nicht nur eine Frage der Gerechtigkeit, sondern auch der Qualität gemeinsamer Lösungen.

Kampagne zum Internationalen MPS-Tag

Im Rahmen des Treffens wurde zudem auf die kommende Kampagne des International MPS Network (IMPSN) hingewiesen, die anlässlich des Internationalen MPS-Tags am 15. Mai startet. Sie knüpft an das Vorjahr an und stellt das Thema Zeit in den Mittelpunkt: Zeit für Forschung, Zeit für Inklusion, Zeit für Verständnis – als notwendige Voraussetzung für ein selbstbestimmtes Leben mit MPS.

Ausblick

Der Austausch wurde von allen Beteiligten als konstruktiv, kollegial und wegweisend empfunden. Für zukünftige Treffen wurde der Wunsch geäußert, noch mehr betroffene Erwachsene direkt einzubeziehen, um den Dialog zwischen Fachwelt, Industrie und Patient:innen weiter zu vertiefen und gemeinsam tragfähige Wege in die Zukunft zu gestalten.

Anmerkung der Redaktion:

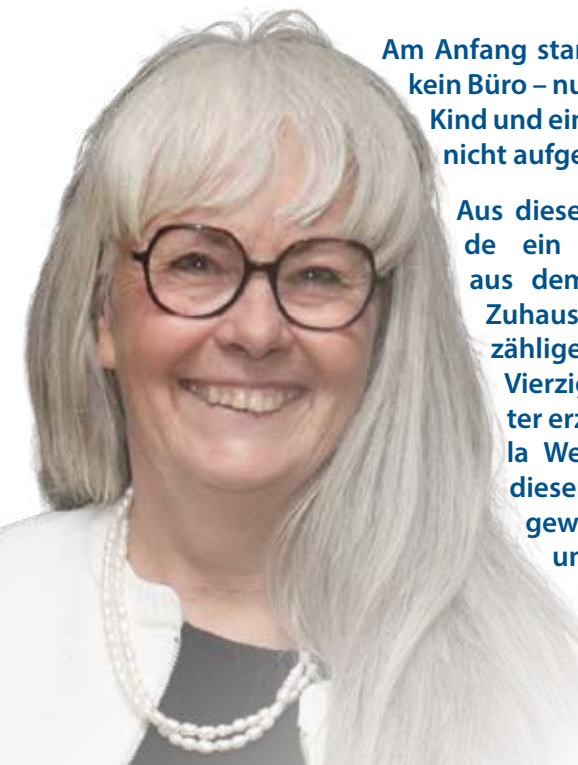
Nachdem ich in Amsterdam beim Biomarker-Meeting plötzlich krank wurde, musste ich mit hohem Fieber nach Hause fliegen, anstatt weiter nach Dublin zu diesem Meeting. Trotzdem war ich zumindest online dabei. Der Bericht stammt aus dem deutschen Newsletter und wurde von Lukas Seidel und Carmen Kunkel verfasst.



MPS-AUSTRIA FEIERT 40 JAHRE

40 JAHRE MPS AUSTRIA – GELEBTE HOFFNUNG, ZUSAMMENHALT UND ENGAGEMENT

Festvortrag von Michaela Weigl während der Jubiläumsfeier



Am Anfang stand kein Plan, kein Büro – nur ein krankes Kind und eine Mutter, die nicht aufgeben wollte.

Aus dieser Liebe wurde ein Verein und aus dem Verein ein Zuhause für unzählige Familien. Vierzig Jahre später erzählt Michaela Weigl, was aus dieser ersten Idee geworden ist – und warum die Geschichte von MPS Austria noch lange nicht zu Ende ist.

Wenn ich heute hier stehe, dann denke ich an all die Gesichter, die diesen Weg mit uns gegangen sind – an Eltern, Ärzt:innen, Unterstützer:innen – und natürlich ganz besonders an die Kinder, die uns gelehrt haben, was Mut wirklich bedeutet. Heute feiern wir 40 Jahre gelebte Hoffnung, Zusammenhalt und Engagement. Aber am Anfang stand kein Verein, kein Jubiläum, keine Struktur. Sondern ein einziges Kind.

„Barbara gab mir Zeit, mich langsam daran zu gewöhnen, dass sie nicht wie alle Kinder aussieht. Und auch ihre geistige Behinderung zeigte sich erst langsam und schrittweise. Sie gab mir Zeit, sie voll zu akzeptieren, wie sie ist und wie sie einmal sein wird. Ich versprach ihr, dass ich zu ihr stehen werde, komme, was wolle – und sie lächelte nur.“

Mit diesen Worten beschrieb unsere Gründerin **Marion Kraft** ihre Tochter Barbara. Sie war das Kind, mit dem alles begann – und der Grund, warum Marion 1985 MPS Austria gründete.

Marion war aber nicht allein mit ihrer Idee. Gleich zu Be-

ginn fand sie eine Mitstreiterin, die von Anfang an an das Projekt geglaubt hat – **Dr. Susanne Kircher**. Eine Ärztin mit großem Herz, die nicht nur medizinisch, sondern auch menschlich verstanden hat, was diese Familien brauchen. Gemeinsam legten sie 1985 den Grundstein für MPS Austria – ohne Büro, ohne Förderungen, aber mit unendlich viel Mut und Idealismus.

Am Anfang war es sehr schwer. Wer damals versucht hat, Hilfe zu finden, stieß fast überall auf Ratlosigkeit. Ärztinnen und Ärzte kannten die Krankheit kaum; Informationen waren praktisch nicht vorhanden.

Und für die betroffenen Eltern war es oft ein Kampf, überhaupt jemanden zu finden, der wusste, wovon man sprach. Marion und Susanne haben sich davon nicht entmutigen lassen. Sie suchten andere Familien – über Artikel, kleine Hinweise, über Illustrierte, über Mundpropaganda.

Und so kam es schließlich schon 1986 in Schärding zu einem **ersten MPS-Familientreffen**. Rund 80 Personen aus Österreich, Deutschland und der Schweiz kamen, darunter knapp 30 Kinder. Zum ersten Mal hatten Eltern die Möglichkeit, sich auszutauschen, zu erzählen, was sie bewegt, und zu spüren, dass sie nicht allein sind. Das war der Anfang der MPS-Selbsthilfe in Österreich, und der Moment, in dem aus Betroffenheit echte Gemeinschaft wurde.

In den Jahren danach wuchs die Gemeinschaft stetig. 1991 wurde die **MPS-Forschungsgesellschaft** gegründet – ein wichtiger Schritt, um Wissenschaft und Medizin stärker einzubinden. Damit war klar: Wir wollen nicht nur Erfahrung teilen, sondern auch Wissen schaffen. 1990 in Pertisau fand zum ersten Mal eine enge Zusammenarbeit mit Kliniken in Mainz und München statt – ein Meilenstein, weil wir damit in die wissenschaftliche Forschung eingebunden wurden. 1995 entstand der erste **Informationsfilm** – in zwei Versionen: eine für Familien, eine für Ärzt:innen. Die Idee der Aufklärung war von Anfang an Teil unserer DNA.

Von Anfang an herrschte ein reger Kontakt zu den Gruppen

in aller Welt. Zu dieser Zeit gab es bereits 23 MPS-Gesellschaften weltweit. Und so folgte **1994 die erste internationale Konferenz in Kirchberg** – mit Wissenschaftler:innen aus aller Welt, sogar aus Australien. MPS Austria war angekommen – mitten in der globalen MPS-Familie und mit der ersten „International Working Party for MPS“.

1996 fand die **elfte Familienkonferenz in Fladnitz** statt – und für mich begann damit ein ganz neuer Lebensabschnitt. Maria wurde gerade auf MPS abgeklärt, eine schriftliche Diagnose hatten wir noch nicht. Trotzdem beschlossen wir, hinzufahren – einfach, um zu sehen, was uns erwartet.

Ich erinnere mich noch gut: Mit gemischten Gefühlen und vielen Fragen im Kopf, bin ich angekommen. Das Buch von Susanne Kircher, **„MPS – ein Leitfaden für Eltern und Ärzte“**, hatte ich schon gelesen – und trotzdem war ich im ersten Moment schockiert über all das, was ich sah. So viele Kinder – alle unterschiedlich, sehr krank und doch so fröhlich.

Und dann passierte etwas, das ich nie vergessen werde: Ich begann, mich in diesem Kreis wohlfühlen. Es war, als würde ich nach Hause kommen. Vielleicht habe ich damals schon gespürt, dass das hier mehr ist als Information – dass das mein Platz ist.

Auf der Heimfahrt hatte ich jedenfalls ein paar hundert Weihnachtsbillets im Gepäck und den festen Vorsatz, mich einzubringen. Ich habe damals gespürt: Wenn ich helfen will, muss ich mitanpacken. Und das war der Beginn von allem. Ich wusste nur noch nicht, dass daraus bald eine Lebensaufgabe werden würde.

Und Maria kennt heutzutage jeder. Sie ist praktisch seit Jahrzehnten „das Gesicht von MPS Austria“. Maria hat nie viele Worte gebraucht, sie hat mit ihrem Lächeln etwas geschafft, was kein anderer konnte, und mehr bewegt, als Worte es je könnten: Sie hat Menschen berührt – und ihnen gezeigt, worum es wirklich geht. Sie ist und bleibt das Herz unserer Geschichte. Ohne sie wäre ich heute nicht hier, und MPS Austria wäre nicht das, was es heute ist.

Nach meinem ersten MPS-Treffen wollte ich aktiv werden und mithelfen, um Marion zu entlasten. Also gründeten wir **1997 in Oberösterreich auch einen Verein** – nicht als Konkurrenz, sondern als Unterstützung. Wir organisierten Spendenaktionen und taten alles, um MPS bekannter zu machen.

1998 fand die Familienkonferenz in Kirchberg statt – und zum ersten Mal war ich nicht nur Teilnehmerin, son-

dern schon mitten in der Organisation. Marion nannte mich damals ihre **„Gebetserhörung“** – weil sie endlich jemanden an ihrer Seite hatte, der anpackte und mitdachte. Und schon **ein Jahr später übernahm ich** – mit großem Respekt und noch mehr Herzklopfen – von Marion **den Vorsitz**. Es war ein besonderer Moment: Marion hatte den Verein aufgebaut, geprägt und getragen, und ich wollte ihren Weg fortsetzen – mit derselben Leidenschaft, aber mit neuen Ideen und Strukturen.

Anfangs führte ich einige Jahre beide Vereine parallel – bis irgendwann klar war: Es ist genug Arbeit für ein ganzes Leben, auch ohne doppelte Strukturen. Die OÖ. Ges. für MPS wurde aufgelöst.

1999 war aber nicht nur für mich ein entscheidendes Jahr, sondern auch für den gesamten Verein. Denn wir organisierten zum ersten Mal einen **MPS-Weltkongress**. Es war der 5. und er stand unter dem Motto „On the way to therapy“. Wieder ein Meilenstein: Über 500 Teilnehmer:innen aus aller Welt kamen zusammen – MPS Austria stand im Zentrum einer weltweiten Bewegung, und ich durfte, gemeinsam mit Marion, das gesamte Familienprogramm gestalten. Es war unglaublich, all diese Menschen zu erleben, die dasselbe Ziel teilten: Hoffnung geben, Wissen teilen, Leben verbessern. Für mich persönlich war es der Moment, an dem aus Engagement Berufung wurde.

Rund um den Weltkongress entstand damals eine neue Idee: Ich wollte den Familien nicht nur Informationen und Vorträge bieten, sondern auch Zeit füreinander – zum Erfahrungsaustausch, Durchatmen, Reden, Lachen, einfach zum Sein. Schon im Sommer desselben Jahres wurde aus dieser Idee Wirklichkeit: Wir veranstalteten das **erste gemeinsame Sommerprogramm für MPS-Familien**. Es war noch keine Therapiewoche, so wie wir sie heute kennen, aber der Gedanke war derselbe: MPS-Familien sollen gestärkt, begleitet und miteinander verbunden werden.



Was damals klein begonnen hatte, entwickelte sich in den folgenden Jahren zu einem fixen Bestandteil unserer Arbeit – der **MPS-Therapiewoche**. Jahr für Jahr

kamen mehr Familien, das Team wuchs, das Programm wurde professioneller, aber nie unpersönlich, sondern immer mit individuell abgestimmten Therapien, Entlastung im Alltag und Momenten, die guttun und lange tragen. Heute ist die Therapiewoche das Herzstück von MPS Austria – ein Ort der Begegnung, der Hoffnung und der Gemeinschaft.



Bei der MPS-Therapiewoche arbeiten mittlerweile 16 Therapeut:innen, zwei bis drei Ärztinnen und etliche Kinderbetreuer:innen mit unseren Patient:innen und ihren Familien. 2024 habe ich über 800 Therapieeinheiten in einer Woche gezählt. Hier entstehen aber nicht nur therapeutische Fortschritte – hier entstehen Freundschaften, Erinnerungen und neue Kraft für den Alltag. Die Therapiewoche ist zu einem Symbol geworden für das, was MPS Austria ausmacht: fachliche Qualität, gelebte Menschlichkeit und eine Gemeinschaft, die trägt. Während wir für die Familien einen Ort der Stärke und Entlastung geschaffen haben, begann sich auch medizinisch vieles zu bewegen.

Einer der ersten, der diese Hoffnung erleben durfte, war Christoph. Er hat MPS VI und war **im Jahr 2000 der erste österreichische Patient, der an einer klinischen Studie** in den USA teilnehmen konnte – sieben Monate lang, in Oakland. MPS Austria finanzierte diesen Aufenthalt. Christophs Geschichte hat uns allen Mut gemacht. Zum ersten Mal sahen wir, dass aus einer Diagnose auch eine Perspektive werden kann. Und mit ihm begann für uns alle eine neue Zeit – die Zeit der Enzymersatztherapie. Wenn Forschung, Mut und Unterstützung zusammenkommen, ist vieles möglich. Plötzlich gab es Hoffnung, Hoffnung auf eine Therapie, die Leben verändern kann. Wir hatten später noch andere Studieneteilnehmer:innen und was damals

nur wenigen offenstand, wurde bald für viele Realität. Denn **in den folgenden Jahren wurden mehrere Enzymersatztherapien zugelassen** – erst für MPS I, dann MPS II, dann VI und IVA, zuletzt MPS VII und Alpha-Mannosidose. Endlich gab es eine Möglichkeit, in den Krankheitsverlauf einzugreifen – nicht um alles zu heilen, aber um Lebensqualität zu schenken, Mobilität zu erhalten und Familien Hoffnung zu geben.

Auch politisch tat sich manchmal was. So zum Beispiel 2005, als wir durch eine schicksalhafte Begegnung mit unserem Alt-Bundeskanzler **Dr. Wolfgang Schüssel** prominente Unterstützung bekamen. Durch ihn (er hatte gerade den Ratsvorsitz) konnten wir eine Pressekonferenz in Brüssel organisieren, bei der wir die Problematik seltener Erkrankungen am Beispiel von MPS darstellten. Das Ergebnis war großartig: **Seltene Erkrankungen wurden erstmals im 7. EU-Rahmenprogramm verankert** – und damit die Beantragung von Forschungsgeldern für seltenen Erkrankungen europaweit möglich gemacht. Kurz darauf förderte auch das österreichische Wissenschaftsministerium ein MPS-Forschungsprojekt in Graz – ein wichtiger Schritt für unsere Zukunft.

Seit 2005 begleitet uns auch **Wolfgang Böck** – als **Botschafter**, Freund und Stimme für MPS-Kinder. Er steht uns bis heute treu zur Seite, engagiert sich mit Lesungen, Auftritten und viel Herzblut. Wenn man ihn erlebt, spürt man: Er meint es ernst, er steht hinter uns – mit ganzem Herzen für unsere Kinder und Familien.

2009 erhielten wir den Spendenbegünstigungsbescheid, 2011 das Spendengütesiegel – Zeichen für Professionalität und Vertrauen.

2010 wollten wir zeigen, was MPS bedeutet, ohne Worte, ohne Gesichter, nur mit einem Bild und mit viel Gefühl. So ging unser **erster TV-Spot** on air: Drei Luftballons, das Lied „Happy Birthday“ als Spieluhrmusik, einer der Ballons schrumpft – die Musik stockt. Dann erscheint der Satz: „Die durchschnittliche Lebenserwartung eines an MPS erkrankten Kindes beträgt 15 Jahre.“ Und nach einer Pause „Mit Ihrer Spende schenken Sie Zeit.“ Der Spot hat damals viele Menschen berührt, und seine Botschaft gilt noch heute.

2012 folgte eine **Plakatkampagne**, die nur eine Radioweckeranzeige mit der Uhrzeit 5:05 zeigte – SOS. Ein stilles, aber starkes Signal.

Über die Jahre entstanden viele neue Formate: 2006 die **Geschwisterkinderwoche**, 2013 das **MPS-Erwachsenentreffen**, 2016 die Teilnahme an der **Friedensflotte Mirno More**, 2018 die **Mütterauszeit** und die **Väteraktivzeit**, 2019 die **MPS-Erlebnistage**. All diese Projekte führen wir jährlich durch, und sie alle stoßen auf Begeisterung bei unseren Familien.

Und dann – **2024** – der wohl größte organisatorische Kraftakt in unserer Vereinsgeschichte und ein besonderer Meilenstein: **der internationale MPS-Weltkongress**. Gemeinsam mit MPS Deutschland und MPS Schweiz haben wir über Jahre geplant, verschoben, neu gedacht – und am Ende ein unvergessliches Treffen für alle ermöglicht: für Familien, Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen und die Industrie. Österreich ist nicht nur ein Teil der internationalen Community – wir gestalten sie mit.

Eines haben wir längst gelernt: Manche Herausforderungen kann man nur gemeinsam lösen. So sind wir heute Teil mehrerer starker Netzwerke – vom **International MPS Network (IMPSN)** über die DACH-Initiative **CHAMPS** bis hin zu **Pro Rare Austria**, dem Dachverband seltener Erkrankungen, den ich 2011 mitbegründet habe. Diese Partnerschaften zeigen: Gemeinsamkeiten herausstreichen, Lösungen teilen, Betroffene vernetzen und Wissen vermitteln – das ist der Weg, um wirklich etwas zu bewegen. Wir brauchen mehr Verständnis, bessere Versorgung und gleiche Chancen für alle, die mit einer seltenen Erkrankung wie zum Beispiel MPS leben.

Früher haben wir darum gekämpft, dass MPS-Patient:innen überhaupt eine Enzymersatztherapie erhalten. Heute ist das für einige MPS-Formen geschafft – aber die Rahmenbedingungen sind immer noch nicht gerecht: Ein Thema, das uns noch lange begleiten wird, ist die Heimtherapie. Derzeit wird jede **Heimtherapie** als Einzelfall entschieden. Das bedeutet: Frustration, unzählige Anträge, teilweise jahrelanges Kämpfen, Unsicherheit, Angst. Wir wünschen uns eine einheitliche, österreichweite Lösung, die für alle gilt – und zwar dort, wo für die Patient:innen der best point of service ist. Für manche ist das das Krankenhaus, für viele andere aber das eigene Zuhause, was anderswo längst Standard ist: kostensparend, sicher und lebensnah. Niemand sollte seine Lebensqualität davon abhängig machen müssen, in welchem Bundesland man lebt oder wie verständnisvoll die jeweilige Krankenkasse ist. Deshalb fordern wir Fairness – und Entscheidungen, die sich am Menschen orientieren.

Und noch etwas liegt mir am Herzen: Das **Neugeborenen-Screening** für MPS I. Jede Therapie braucht eines, um wirken zu können: Zeit. Und Zeit haben wir bei MPS

nicht. Deshalb wünsche ich mir, dass kein Kind mehr erst dann Hilfe bekommt, wenn schon irreversible Schäden entstanden sind. Jeder Tag, jede Woche zählt.

Gerade in Österreich haben wir ein Vorzeige-Neugeborenencreening, das viele andere Länder in den Schatten stellt. Aber MPS ist nicht dabei. Nicht einmal MPS I. In den USA wird bereits flächendeckend getestet, in Europa bisher nur in den Niederlanden. Dabei wäre es so einfach: Ein Tropfen Blut aus der Ferse könnte darüber entscheiden, ob ein Kind rechtzeitig Hilfe bekommt.

Wir wünschen uns kein Sonderrecht – nur gleiche Chancen für unsere Kinder. Denn je früher die Diagnose, desto größer die Hoffnung auf ein Leben mit Perspektive. Auf ein Leben mit Zukunft von Anfang an. Wann wird Österreich endlich diesen Schritt wagen?



40 Jahre MPS Austria – das sind 40 Jahre Mut, Zusammenhalt und Menschlichkeit. Wir haben viel erreicht – gemeinsam. Doch wir wissen auch: Es bleibt noch viel zu tun.

Jede Therapie, jedes Lächeln, jede Familie, die Hoffnung schöpft, erinnert uns daran, warum wir weitermachen. Für die Kinder, die heute kämpfen. Für die Familien, die uns vertrauen. Und für alle, die noch kommen werden.



Diese Geschichte ist nicht zu Ende – sie geht weiter. Mit neuen Ideen, neuen Generationen und derselben Leidenschaft.

40 JAHRE MPS-AUSTRIA

1985 - 2025



1981

Diagnose Barbara
(Tochter von Marion Kraft)



1991

Gründung Forschungsgesellschaft für MPS



1996

Diagnose Maria (Tochter von Michaela Weigl)



1997

Gründung der OÖ Ges. für MPS durch Michaela Weigl

2000

15 Jahre MPS-Austria

Erstes österreichisches Kind in einer klinischen Studie



2002



Erste Therapiewoche
Erster MPS-Falter
Erste Webseite



2005

Schlüsselbegegnung mit Dr. Wolfgang Schüssel:
Konferenz in Brüssel führt zur Verankerung der Rare Diseases im 7. Rahmenprogramm der EU

Förderung eines MPS-Forschungsprojektes an der Uni Graz durch das Wissenschaftsministerium



Wolfgang Bock wird MPS-Botschafter



2010

25 Jahre MPS-Austria Jubiläumsfeier im Bundesministerium

1. TV-Spot



Neuer MPS-Film



2011

Verleihung des Spendengütesiegels



2013



1. MPS-Erwachsenentreffen

2014

Zulassung des Medikamentes für MPS IV

Partnerschaft mit Vergissmeinnicht.at



2015

Int. MPS-Network Meeting in Österreich

Ärztefortbildung

30 Jahre MPS-Austria

Einführung der Online Spenden

Start mit eigener Billett Kollektion

2016

Erstmals Charity beim Vienna City Marathon

2018

Zulassung des Medikamentes für Alpha-Mannosidose

Neue Webseite



Start CHAMPS-Kampagne

CHAMPS

CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

Erstes Simulationstraining
Erste MPS-Mütter(aus)Zeit
Erste MPS-Väter(aktiv)Zeit



2021

Ersmals digitale Außenwerbung



2022

Barbara Plecko publiziert die österreichische Entdeckung von MPS X

Erstes Online-Simulationstraining

2023



Anna Messenböck übernimmt den Vorsitz des Vereins

Erster Newsletter per E-Mail



Herausgabe 4. Auflage MPS-Buch
Start Gemma MPS Challenge

1981 1982 1983 1984 1985 1986 1987 1988 1989 1990 1991 1992 1993 1994 1995 1996 1997 1998 1999 2000 2001 2002 2003 2004 2005 2006 2007 2008 2009 2010 2011 2012 2013 2014 2015 2016 2017 2018 2019 2020 2021 2022 2023 2024 2025

1985

Vereinsgründung durch Marion Kraft und Susanne Kircher



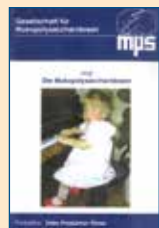
1986

1. MPS-Familienkonferenz



1995

10 Jahre MPS-Austria Produktion der ersten MPS-Filme



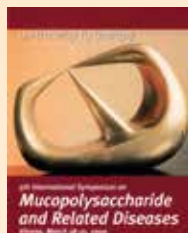
1999



MPS-Weltkongress in Österreich

Erstmals MPS-Woche

Michaela Weigl übernimmt Vorsitz im Bundesverein



2003

Zulassung des Medikamentes für MPS I

Anstellung der Vorstandsassistentin Christine Hauseder



2006

Zulassung des Medikamentes für MPS II

1. Geschwisterkinderwoche

Neues Logo



2007

Zulassung des Medikamentes für MPS VI

Erste Spendenmailings

2009

Spendenbegünstigung



Mitbegründung der Allianz für Seltene Erkrankungen: Pro Rare Austria

2012

Life for MPS Award für Michaela Weigl

1. Plakatkampagne



Scientific Award für Susanne Kircher

Erste Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More



2017

Plakate mit Wolfgang Bock



2019

Zulassung des Medikamentes für MPS VII

Physiotherapeutenschulung

Erste MPS-Erlebnistage

1. MPS-Spendenlauf

2020

35 Jahre MPS-Austria

Erste Face2Face Kampagne zur Spendenwerbung



Film: Erfolg durch Therapien

Erste Aktionen zum Giving Tuesday

2024



MPS-Weltkongress in Würzburg - Co-Organisation DACH



Online Kampagnen:

It's About Time (international)

Fit im Sitzen & Super Selten

2. Auflage MPS-Buch auf Englisch

2025

Komplette Überarbeitung Webseite

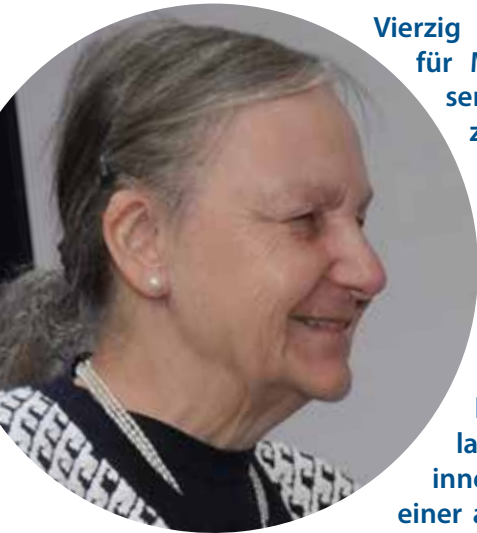
Kampagne Abo mit Wirkung

Neuer Werbespot

Neuer Imagefilm

MPS-AUSTRIA FEIERT 40 JAHRE

ANEKDOTEN AUS VIER JAHRZEHNEN VON SUSANNE KIRCHER



Vierzig Jahre Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen, das sind über vierzig Jahre „Brennen“ für eine Sache, die das eigene Leben stark beeinflusst und dominiert. Es gibt viele Fakten und Tatsachen, die aufgezählt werden könnten, doch die lange Zeit erlaubt Erinnerungen auch aus einer anderen Perspektive, die eines Rückblicks mit Humor oder Wehmut. Wenn im Folgenden Personen namentlich genannt werden, dann in Erinnerung mit Respekt und Dankbarkeit und niemals mit dem Hintergedanken, sie bloßzustellen. Viele von diesen Kolleginnen und Kollegen aber auch Freunden, sind leider bereits verstorben, sodass die Erinnerungen an sie in mir weiterhin lebendig sind und ich keinen von ihnen vergessen werde und möchte.

Von Mäusen (hoppla Reptilien) und Menschen
Mein erster Chef am Institut für Medizinische Chemie war Professor Erich Kaiser, dessen wissenschaftliches Interesse den Reptilien und deren Giften galt. Als eine der Hauptschubstanzen dabei untersuchte er die Mukopolysaccharide, auch chemisch als Glykosaminoglykane bezeichnet. Ein Teil davon besteht aus den Uronsäuren, die man – aus dem genannten Interesse – am Institut bereits bestimmen konnte. Meine Aufgabe als Labor-Neuling war es, die Mukopolysaccharide oder Glykosaminoglykane aufzutrennen. Aber es dürfe nichts kosten und ich sollte nur verwenden, was am Institut vorhanden war. Die Untersuchung war zunächst nicht primär für menschliche Proben gedacht und schon gar nicht zur Identifizierung von Patienten mit einer Mukopolysaccharidose. Dies oblag dem Institut für Neurochemie von Professor Bernheimer, wo man biochemisch aus Hautfibroblasten oder Leukozyten (den weißen Blutkörperchen) manche der involvierten Enzyme messen konnte, für MPS I, (MPS II) MPS IIIB und MPS VI. Die ersten Patient:innen die Marion und ich kennen lernten, waren

daher Patient:innen mit MPS I, (eventuell MPS II), MPS IIIB und VI. Auf Basis dieses Beginns waren es letztlich fast 40 Jahre, an denen in der „Diagnosestelle“ MPS und ähnliche Erkrankungen mittels der Stoffwechselprodukte im Urin untersucht wurden. Und wo sich knapp vor meiner Pensionierung erstmals Hinweise auf eine noch unentdeckte Form von MPS, dem MPS Typ X, ergeben sollten.

Wink des Schicksals oder Zufall?

Meine Schwiegermutter Lilly stammte aus Piburg im Ötztal, sie kam aus der Familie der sogenannten „Seehüter“ des Piburger Sees. „Seehüter“ sind so etwas wie Verwalter des Sees, ähnlich Jagdaufsehern. Nach dem Krieg wanderte sie als Krankenpflegerin nach Sheffield aus, wo sie meinen Schwiegervater Bing Fang kennenlernte. Er stammte aus China und studierte in Sheffield Medizin. Bald darauf folgte sie ihm nach China wo sie zwei Söhne bekam, der jüngere wurde mein lieber Ehemann Mingte. Bei unserer Hochzeit stellte uns Lilly ihre Freundin Mutz und deren Tochter Mause vor. Sie luden uns ein sie das nächste Mal in Piburg zu besuchen, was wir auch taten. Ich machte große Augen, als sich herausstellte, dass das Haus jenes von Meinrad Pfandl war, jenem Kinderarzt und Professor, der als Erster eine Mukopolysaccharidose Typ I beschrieben hat. Auch der Piburger See war in seinem Besitz. Da er keine eigenen Kinder hatte, vermachte er nach dem Krieg sein Haus seiner Nichte Mutz.

Unvergessenes MPS-Treffen in Essen

Die ersten Treffen der Deutschen MPS-Gesellschaft fanden unter anderem in einem kirchlichen Heim in Essen statt. Ich war dort gemeinsam mit meinem Mann. Die nächtliche Betreuung der Kinder fand während der geselligen Stunden der Eltern im Speisesaal durch einen Gangdienst statt, der immer wieder in die Zimmer der Familien schaute. Nicht ganz erklärlich war es, warum unser Gangdienst auch unser Zimmer in den Betreuungsdienst mit aufnahm und im Zimmer stand, „um zu schauen ob alles in Ordnung ist“.

Einer der eingeladenen Hauptredner war Dr. Ed Wraith aus Manchester, wo es ein großes und für Europa damals einmaliges Betreuungszentrum für MPS-Erkrankte an der Kinderklinik gab. Er zeigte eine Dose Hundefutter mit Knochenmark als Inhalt, und begann den Vortrag damit: „Was für Hunde gut ist, ist auch für Menschen gut

- Knochenmark!“ Marion Kraft war hinterher ziemlich außer sich und sagte, dass sie der Vortrag zwei Topfengolatschen gekostet habe. Sie meinte, dass erst zwei der Köstlichkeiten ihre Nerven beruhigt hätten. Tatsächlich markierte dies jedoch den Beginn der Ära der Knochenmarkstransplantationen, die gerade in Manchester sehr früh begonnen wurden.

An einem der Tage stürzte Dr. Adrian Sewell über eine Stiege und verletzte sich am Bein. Adrian Sewell hat als Biochemiker im Labor an der Kinderklinik in Mainz begonnen, wichtige Untersuchungsmethoden bei MPS und ähnlichen Erkrankungen zu etablieren. Bisher uneingeschränkt bedeutsam ist die Auftrennung der Oligosaccharide, die bis heute verwendet wird. Adrians Bein schwoll mehr und mehr an, und alle Ärzte standen staunend um ihn herum, niemand unternahm etwas. Da leistete ich erste Hilfe mit einem nassen Handtuch und Hochlagerung und es half. Zu dieser Zeit war ich jedoch noch in meiner Facharztausbildung zum Pathologen, was alle letztlich sehr erheitend fanden.

Die englische Nachbarin

Nach einem der MPS-Treffen in London fuhr ich mit dem Zug nach Manchester, um dort etwas im Labor zu lernen. Im Zug saß eine etwas ältere Dame vis-a-vis, die das Gespräch suchte, auch sie fuhr nach Manchester. Nun, nach einer Weile, wahrscheinlich fiel mir ein Wort nicht in Englisch ein, fragte sie mich, woher ich denn käme. Als ich Wien sagte, fing sie zu lachen an, denn sie stammte aus Villach im Süden Österreichs. Sie arbeitete an der Abteilung von Dr. Ed Wraith als Krankenschwester, sodass wir sogar den gleichen Weg hatten. Genau genommen war sie am Ossiachersee aufgewachsen, wo meine Eltern seit meiner Kindheit ebenfalls ein Haus besaßen. Nach ihrer Pensionierung zog sie wieder zurück nach Kärnten und wir treffen uns seitdem immer wieder mal in Kärnten – und sprechen deutsch!

Die verlorene Wette – oder doch nicht?

Marion und ich nahmen am Beginn der MPS-Aktivitäten jedes Jahr an den MPS-Treffen der Englischen MPS-Society teil. Bald waren auch immer Familie Brigitte und Jürgen Zumbro mit ihrer Tochter Nathalie mit von der Partie. England ist deutlich größer als Österreich und es verwundert nicht, dass bereits beim 2. Treffen über 40 MPS-Patient:innen und deren Familien vor Ort waren. Es waren also immer sehr große Treffen mit insgesamt 200 Teilnehmer:innen und mehr! Der besondere Galaabend bot allerlei Überraschungen, ein Festmahl, Musik und Tanz. Gerade in den ersten Jahren musste man sich vor „Octopussy“ in Acht nehmen. Dr. Donald Hugh Garrow war ein mehr als sportlicher Kinderarzt (Teilnehmer im

olympischen Team 1948) und er umklammerte immer seine jeweilige Tanzpartnerin mit allen nur verfügbaren Armen, wie eben eine Krake. Brigitte und Jürgen boten mir mehr als einmal Schutz vor dem Entdecktwerden. Als wir alle zusammen Donalds Haus besuchten, zeigte er uns 10 Schlafzimmer und unglaublich viele Badezimmer und er bot Brigitte und mir sofort an, in seinem Haus zu übernachten. Doch nun zur Wette: Der Kinderarzt Dr. Ed Wraith aus Manchester und der Biochemiker Dr. Charles Pennock aus Bristol schlossen eine Wette ab, dass derjenige verliert, der bis zum nächsten MPS-Treffen nicht 10 kg abnehmen würde. Der Einsatz bei Ed war sein langer und für ihn typischer Rossschwanz, der zuletzt fast bis zur Taille reichte. Nun, die Auflösung der Wette kam näher und da Ed nicht mehr als 10 kg abgenommen hatte, wurde ihm bereits ein Handtuch über die Schultern gelegt und eine Schere bereitgelegt. Alle Teilnehmer:innen des Galaabends waren rund um ihn geschart. Mit großer Spannung wurde Charles erwartet, der lachend und in voller Pracht und Größe erschien, bei ihm war keine Rede von 10 abgenommenen Kilos. Alles endete in großem Gelächter und Charles und Ed gingen, mit voller Haarpracht, auf ein Bier an die Bar.

Schwierige Anfänge der Enzyersatztherapie und die ominösen Emails

Beim Internationalen MPS-Symposium 1996 in Wollongong in Südost-Australien stellte Prof. John Hopwood aus Adelaide die ersten erfolgreichen Versuche der Enzyersatz-Therapie an Katzen mit MPS VI vor. Sein Team produzierte das Enzym in „Mini-Bioreaktoren“ aus Zellkulturen und seine Versuche und Erfolge waren sicherlich Vorreiter für alle weiteren Therapien bei den Mukopolysaccharidosen. John erwähnte dabei, dass der Prototyp des Reaktors aus Wien von der Universität für Bodenkultur stammte. Zurück in Wien, nahm Marion Kraft sofort Kontakt zu Professor Hermann Katinger, dem Pionier der angewandten Zellkultur und Gründer der Polymun Scientific auf. Er und sein Mitarbeiter, damals noch Dozent Otto Doblhoff-Dier, zeigten uns die Hauptanlage der Firma Polymun in einem Nebengebäude der Universität und versicherten, dass die Produktion und Reinigung des Enzyms Arylsulfatase B aus tierischen Zellkulturen technisch machbar sei. Es müsse erst nur ein laufendes Projekt fertig werden. Marion und ich erlebten höchst spannende Besprechungen, da ein Enzym zur Heilung plötzlich so nahe erschien. Den Vertrieb wollte Marion Kraft organisieren. Schließlich kam Professor Hopwood nach Wien und es wurde bereits ein Vorvertrag unterzeichnet. Es stellte sich heraus, dass das begonnene Projekt nicht und nicht abgeschlossen werden konnte, sodass Professor Katinger anbot, eine internatio-

nale Ausschreibung zu machen, Otto übernahm dies. Da bot sich die Firma Biomarin, damals noch ein kleines Unternehmen in den USA an, diesen Auftrag anzunehmen. Wieder kam John Hopwood und die Verhandlungen wurden in Wien beendet und alles weitere mit Biomarin geregelt. Marion und ich waren in den englischen Verhandlungen nicht so firm mit der Sprache, doch immer wieder viel das Wort „Email“. „Email sagte, Email meinte, Email bestätigte“, Marion und ich waren ganz verwirrt und ratlos, denn wir hatten keine Email bekommen oder gelesen. Nun, es löste sich auf, als wir bemerkten, dass die Rede von Dr. Emil Kakkis war, Email war „Emil“ englisch ausgesprochen. Dr. Kakkis war damals ein Mitarbeiter der Pionierin für Stoffwechselerkrankungen und lysosomale Erkrankungen mit den Mukopolysaccharidosen, Frau Prof. Elizabeth Neufeld aus Californien. Er begründete – sehr erfolgreich – die Firma Biomarin, die als erstes auf Basis der Vorarbeiten von John Hopwood das Enzym zur Behandlung einer MPS VI produzierte. Der Einsatz Österreichs und Marions sollte sich lohnen: In die erste durchgeführte Studie mit nur sechs amerikanischen Patienten wurde zusätzlich Christoph Rechberger aus der Steiermark als einziger nichtamerikanischer Patient aufgenommen.

Die drei Musketiere und das väterliche Musketier

An der Kinderklinik in Mainz, wo ich bereits ab den Achtzigerjahren mehrmals Methoden zur Untersuchung lysosomaler Erkrankungen kennenlernte, hat Professor Michael Beck, Kinderarzt und Genetiker, die Villa Metabolica, ein erfolgreiches und wichtiges Zentrum für Patient:innen mit Mukopolysaccharidosen und ähnlichen Erkrankungen, begründet und lange Zeit erfolgreich geführt. Am Beginn war jedoch auch Michael im Labor tätig, gemeinsam mit Dr. Adrian Sewell, einem Biochemiker, und Professor Bertram Pontz, einem Kinderarzt und Biochemiker, der später nach München wechselte. Bei allen Kongressen und Konferenzen, wie auch MPS-Treffen, waren alle drei fast immer gemeinsam vertreten, was ihnen den Spitznamen „die drei Musketiere“ einbrachte. Sie zu treffen bereitete immer besonderes Vergnügen, da sie außerordentlich nette Kollegen waren! Einmal durfte ich im Rahmen eines „Lern“-Aufenthaltes bei Adrians Familie übernachten und Adrian bot mir an, am Samstagmorgen gemeinsam mit ihm auf den Markt in Mainz zu gehen. Ich machte dort große Augen, denn ich hatte in Österreich noch nie so große „Zucht“-Heidelbeeren und Himbeeren gesehen wie dort! Heidelbeeren größer als Weintrauben, Riesenhimbeeren! Der Marktverkäufer bot

mir an welche zu kaufen, doch ich lehnte ab, ich war nur vollkommen hingerissen. Da bot er mir an, mit ihm doch zum Pflücken mitzukommen, wenn es der Papa erlaubt. Der „Papa“ war Adrian mit den ergrauten Schläfen und der war ziemlich verdattert, er ist nur wenig älter als ich.

Meine schönsten Reisen für MPS und mein schönster Moment

Mit großer Dankbarkeit muss ich rückblickend sagen, dass mir meine Zeit mit und für MPS die schönsten Reisen bescherte, die ich sonst nie erlebt hätte. Ob es nun ein MPS-Treffen in Leányfalu/Ungarn war, wo sich die englischen Teilnehmer:innen so gar nicht mit Liptauer und Paprika zum Frühstück anfreunden konnten und auf Chips und Erdnüsse auswichen. Oder in Moskau/Russland, wo uns Frau Professor Krasnopol'skaia ins Bolschoi-Theater einlud, um eine wundervolle und vollkommen leise Ballettaufführung von Cinderella zu sehen. Noch heute trage ich die Armbanduhr vom Moskauer Flughafen, weil meine Uhr dort den Geist aufgegeben hatte.

In Peking/China führte man „Professor Susi“ durch das Krankenhaus Nummer 1 und zeigte mir Fotos chinesischer MPS-Patient:innen – unvergesslich war die Begehung der Druckkammer, wo jeder Patientenplatz ein Deckchen mit Teetasse hatte.

Ich erinnere mich an den Strand von Usedom, wo zwischen Schnee und Sand Muscheln hervorlugten, und an Wollongong/Australien, wo wir Würstchen vom Grill mit Wissenschaftler:innen aus aller Welt verspeisten. Oder an Kirkkonummi/Finnland, wo die Teilnehmer:innen nach der Sauna in der Ostsee badeten. Und an Pozzuoli bei Genua/Italien, wo zwar alle Einheimischen wussten, dass es Busse gibt – aber niemand, wo und wann einer kommt.

Unvergessen ist mein Besuch in Boston/USA, wo man zum mehrmals spärlichen Frühstück mit Kaffee im Plastikbecher Bagels bekam, die statt Haselnüssen Röstzwiebeln enthielten...

Den wohl schönsten und überwältigendsten Moment erlebte ich 2016 in Bonn/Deutschland beim Internationalen Symposium für MPS und ähnliche Erkrankungen, als man mir den Wissenschaftspreis für MPS überreichte. Mein großer Dank gilt allen Kolleg:innen und den MPS-Gesellschaften, die mir das ermöglicht haben – solche Momente kann man niemals vergessen!



PODIUMSDISKUSSION MIT CONNY WINIWARTER

Conny Winiwarter hat als Moderatorin ganz wunderbar durch das Jubiläumsfest "40 Jahre MPS Austria" geführt. Auf ihrer Webseite schreibt sie anschließend in einem Blogbeitrag diese Zeilen:

Ein unfassbar schönes und berührendes Fest mit der "MPS-Familie" in Wien.

"Wir sind eine Familie"

Es war so schön, diese Liebe, diesen Einsatz, diesen Zusammenhalt zu spüren. Der ganze Raum war erfüllt von dieser Hingabe. Sowohl am Podium als auch im Publikum waren sich alle einig: „Wir sind eine Familie“. Was für ein schönes Gefühl, mit meiner Stimme und Moderation etwas zum Gelingen dieses Familienfestes beigetragen zu haben! Es hat mich wirklich tief berührt, die Lebensfreude dieser Kinder zu sehen.

Etwas zurückgeben: "Pro Bono"-Moderation

Für mich ist es extrem wichtig, in meinem Leben etwas zurückzugeben, etwas Gutes zu tun. Deshalb habe ich diese Moderation "Pro Bono" durchgeführt. Danke für das Vertrauen und dass ich Teil dieses wunderschönen Festes sein durfte. Diese Moderation hat mich tief bewegt und mich daran erinnert: Das Leben ist wunderschön. Und unsere Probleme manchmal wirklich klein. Wenn du gesund bist, hast du schon mehr als diese Kinder. Dafür sollten wir jeden Tag dankbar sein.

Unseren Podiumsgästen hat sie Fragen zum Verein bzw. dazu, wie sie den Verein erleben, gestellt. Einen Auszug daraus möchten wir hier abbilden:

Zwei Fragen an Lukas, der als Vertreter der Patient:innen auf der Bühne war:

Was ist für dich wichtig oder besonders an MPS-Austria?

MPS ist wie eine große Familie. Wir unterstützen uns gegenseitig. Besonders die Therapiewoche bietet einen tollen Raum, um sich auszutauschen und Freunde wiederzutreffen. Aber auch die gemeinsamen Erfahrungen sind etwas ganz Besonderes – wir erleben vieles zusammen, und das verbindet uns. Sehr wichtig ist für mich auch der Informationsaustausch. Wenn jemand Fragen oder Herausforderungen hat, kann man sich gegenseitig helfen. Man bekommt Unterstützung – sei es durch andere Betroffene oder durch die Ärztinnen und Ärzte, die dabei sind. Solche Dinge sind einfach wertvoll. Und genau deshalb ist MPS für mich so wichtig.

Was würdest du Menschen sagen, die neu zu MPS kommen wollen?

Kommt vorbei! Es ist wichtig – und es tut nicht weh. Wir sind eine große Familie, und hier kann man echte Freunde finden. Wenn man einmal dabei ist, lässt einen diese Familie nie wieder los. Man hat immer das Gefühl, willkommen zu sein – so wie man ist.

Zwei ähnliche Fragen an Saskia, langjähriges Vorstandsmitglied und Vertreterin der Eltern auf der Bühne:

Was war für dich am Verein besonders hilfreich?

Für mich war am Verein besonders hilfreich, dass ich nicht allein war. Dieses Gefühl, Unterstützung zu bekommen,

hat mir unglaublich viel bedeutet. Als ich die Diagnose bekam, hatte ich das Gefühl, mir würde der Boden unter den Füßen weggezogen. Ich wusste nicht, wie es weitergehen sollte, und dachte, alles sei vorbei. Ich habe viel geweint und mich sehr allein gefühlt. Damals sagte mir Professor Bodamer, dass es einen Verein gibt und eine ganz liebe Dame, die sich darum kümmert, und dass ich einfach anrufen soll. Ich habe nicht gezögert und sofort angerufen – und wurde so herzlich aufgenommen. Diese Wärme und Unterstützung haben mir unheimlich geholfen: mit meinen Sorgen, meiner Trauer und dabei, wieder aufgebaut zu werden.

Du warst lange aktiv im Vorstand – was möchtest du anderen Familien mitgeben, die vielleicht noch zögern, sich einzubringen oder Hilfe anzunehmen?

Unbedingt kommen. Wir mögen uns, wir respektieren uns und wir verstehen einander.

Zwei Fragen an Susanne, die als Vertreterin für unser Dream-Team bei der Therapiewoche an der Diskussion teilnimmt:

Was hat dich dazu motiviert, bei der MPS-Therapiewoche mitzuwirken – und was begeistert dich daran bis heute?

Ich wurde 2022 von Anna kontaktiert, die zuvor bereits bei mir in Behandlung war. Sie fragte, ob ich spontan zur Therapiewoche mitkommen könnte, da eine Physiotherapeutin gebraucht wurde und ich sagte kurzerhand zu. Kurzzeitig war ich unsicher, weil ich damals drei kleine Söhne hatte. Doch sie durften mitkommen, und auch meine Mama zur Unterstützung. Wir waren am Ende alle sehr begeistert, es war für uns eine große Bereicherung. Mein erster Sohn ist 2015 geboren, in einem Jahr voller negativer Schlagzeilen, was mir als Mutter viele Sorgen bereitete. Nach der Therapiewoche dachte ich: „Es macht Sinn, was ich mache – ich kann etwas Positives bewirken. Das meinen Kindern vorzuleben, finde ich wunderbar.“

Du kennst die Familien aus der Nähe: Was macht die Arbeit mit ihnen so besonders?

Insgesamt ist die Arbeit als Therapeutin eine sehr spannende Arbeit. Im Prinzip kann man sich kaum vorbereiten, weil jede:r Patient:in sehr individuell ist. Somit hat man die Möglichkeit, sein ganzes Spektrum an Techniken anzuwenden und anzupassen. Oft kann man die Erfolge gleich spüren und weiß, dass man etwas bewirkt mit der eigenen Arbeit.

Fragen an Florian Lagler, den Vertreter der Mediziner:innen, die mit uns zusammenarbeiten:

Warum hast du dich entschieden, für MPS Austria da zu sein?

Es ist offensichtlich, dass MPS-Familien einen besonders hohen Bedarf für kompetente und engagierte Hilfe haben. Gleichzeitig spürt man bei MPS Austria das große Engagement vieler Menschen. Und das führt dazu, dass der Einsatz auch eine starke Wirkung hat, weil alle an einem Strang ziehen. So macht es Freude, sich zu engagieren.

Du schulst Eltern mit Simulationstrainings – Was beeindruckt dich an den Familien oder Patient:innen?

Bei den Trainings finde ich sehr beeindruckend, dass Eltern und Geschwister sich diesen stressigen Situationen ohne Zögern stellen. Egal, ob mit oder ohne medizinischem Hintergrund, ob erfahren, schüchtern oder draufgängerisch – alle wollen bestmöglich vorbereitet sein, auch wenn sie dafür ihre Komfortzone verlassen müssen. Viele erkennen rasch, dass sie dabei weit mehr lernen als medizinische Handgriffe. Sie teilen sehr offen ihre Ängste und Befürchtungen und können sich so auch emotional optimal auf den Ernstfall vorbereiten. Oft höre ich in Berichten über echte Notfälle: „Ich hätte nicht gedacht, dass ich so ruhig bleiben würde!“ Das ist natürlich in hohem Maße motivierend für die Fortführung der Trainings.

Susanne Kircher, die unseren Verein 1985 gemeinsam mit Marion Kraft gegründet hat, wird gefragt, wie MPS Austria damals entstanden ist und was der Auslöser für die Vereinsgründung war.

Ihre ausführliche Antwort findet sich zum Teil in den Anekdoten aus vier Jahrzehnten wieder (siehe Seite 34).

Die Frage an mich, Michaela Weigl, die Conny liebevoll als Seele des Vereins bezeichnete, betraf meine Motivation, den Verein damals zu übernehmen – und was mich bis heute dabei hält. Ersteres, denke ich, habe ich in meinem Festvortrag beantwortet (siehe Seite 28). Und Letzteres ist klar: Ich liebe all diese Familien, ich liebe meine Arbeit – und ich habe wohl meine Berufung gefunden in dem, was ich mache. So wie ich 1996 eine Gebetserhörung für meine Vorgängerin Marion war, so hoffe ich auch bald auf eine solche Gebetserhörung. Denn ich wünsche mir nichts mehr, als dass der Verein in guten Händen bleibt und niemals aufhört, eine „Familie“ zu sein.

Michaela Weigl

WENN GEMEINSCHAFT SPÜRBAR WIRD



Aufgrund meiner Knieverletzung im Sommer war lange unklar, ob wir am Jubiläumswochenende teilnehmen können. Zum Glück besserte sich die Situation rechtzeitig, sodass wir die Reise doch antreten konnten – und darüber waren wir sehr froh.

Der Freitag begann für uns mit der Feier zu 40 Jahre MPS Austria – eine rundum gelungene Veranstaltung, die nicht nur unterhaltsam, sondern auch informativ und bewegend war. Es war deutlich spürbar, wie viel Engagement und Herzblut Michaela, Anna und das gesamte Team in die Vorbereitung gesteckt haben.

Bei einem ausgezeichneten Buffet bot sich reichlich Gelegenheit zum Austausch mit anderen Familien und Betroffenen. Besonders viel Freude bereitete die Fotobox, die für viele lachende Gesichter und schöne Erinnerungen sorgte – eine willkommene Möglichkeit, einfach einmal abzuschalten.

Ein herzliches Dankeschön an das Team für diesen rundum gelungenen Nachmittag und Abend.



Doch mit der Jubiläumsfeier war es noch nicht getan – wir wurden zu einem Jubiläumswochenende eingeladen, das wir mit unserer großen MPS-Familie verbringen durften. Der Samstag startete mit einem gemeinsamen Spaziergang zur Remise, wo wir spannende Einblicke in das historische Verkehrssystem Wiens erhielten. Im Anschluss wurde der Prater in typischer MPS-Austria-Manier „unsicher gemacht“. Ob hoch hinaus, schnell, wild oder gruselig – für jede und jeden war etwas dabei.

Der Tag war lang, aber voller Lachen, Freude und Erlebnisse – und verging viel zu schnell. Beim gemeinsamen Abendessen wurde köstlich gespeist und viel geredet. Es war sehr gemütlich.

Am Sonntag hieß es nach dem Frühstück Abschied nehmen – mit einem etwas wehmütigen Gefühl, denn zu Hause warteten bei den Kindern noch Hausaufgaben und Lernen, sonst wären wir gerne bis zum Mittagessen geblieben. Wir freuen uns aber schon jetzt auf ein Wiedersehen.

Ein großes Dankeschön für die vielen schönen, lustigen und unvergesslichen Stunden!

Rosemarie



MPS-AUSTRIA FEIERT 40 JAHRE

40 JAHRE MPS AUSTRIA – EIN FEST VOLLER GESCHICHTEN, BEGEGNUNGEN UND DANKBARKEIT



Es war so weit: MPS Austria wurde 40 Jahre alt - vier Jahrzehnte voller Herausforderungen, Entwicklungen und gemeinsamer Wege. Was einst mit hilfeschuchenden Familien begann, ist heute eine starke Gemeinschaft – für viele sogar zu einer zweiten Familie geworden.

Es ist schwer in Worte zu fassen, wie etwas so Belastendes wie eine seltene Krankheit zum Treibstoff und zur Quelle von Zusammenhalt, Engagement und echter Hingabe werden kann.

Das 40-jährige Jubiläum hat eindrucksvoll gezeigt, was in all den Jahren für die Patient:innen und ihre Familien erreicht wurde. Und es wurde durch die sehr wertschätzenden Ehrungen sichtbar, wie viele Menschen – mit kleinen und großen Beiträgen – mitgestaltet,

mitgetragen und weiterentwickelt haben.

An diesem Jubiläumstag wurde viel erzählt, diskutiert, gelacht, getanzt – und vor allem: gedankt.

Die Wertschätzung gegenüber allen, die sich für MPS Austria engagieren, war spürbar. Besonders Michaela Weigl wurde für ihren unermüdlichen Einsatz herzlich und ehrlich gewürdigt – in Worten, Gesten und stillen Momenten.

Mit diesen Gedanken und Gefühlen blicke ich auf einen besonderen Abend zurück. Und danke allen, die dieses Jubiläum mit mir geteilt und mitgestaltet haben.

Bálint

40 Jahre MPS Austria – das ist nicht nur ein Jubiläum, sondern ein Stück Geschichte. Wir wollten das mit etwas Persönlichem feiern.

Für jeden Buchstaben von V.I.E.R.Z.I.G. haben wir ein Wort gefunden, das für uns den Verein beschreibt:

Vielseitig, Inspirierend, Einzigartig, Respektvoll, Zielstrebig, Ideenreich und Großartig.

Weil MPS Austria für uns genau das ist – vielseitig im Einsatz, inspirierend im Miteinander und großartig im Herzen.

Maria und Bea



FEIERN, STAUNEN, WIEDERSEHEN – UNSER MPS-JUBILÄUM

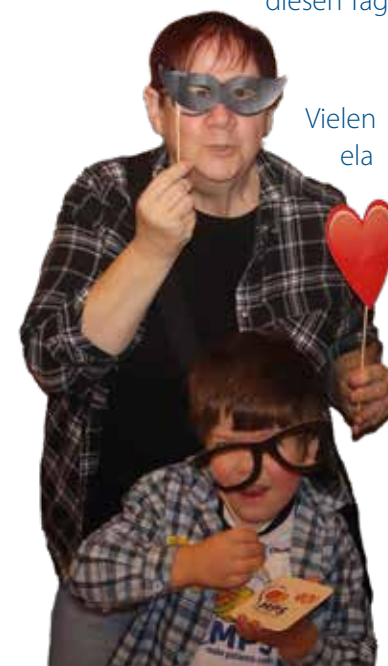
Auch Elias und ich durften an diesem besonderen Wochenende teilnehmen. Man freut sich ja immer, wenn solche Veranstaltungen stattfinden – aber dieses Mal war es etwas ganz Besonderes: 40 Jahre MPS!

Schon bei der Ankunft in der U-Bahn-Station trafen wir auf Marianne, Karli und Georg. Die liebevolle Begrüßung war für uns ein wunderschöner Start in das Jubiläumswochenende. Nur wenige Minuten später begegneten wir einer MPS-Familie nach der anderen – es wurde umarmt, gelacht und geplaudert.

Allein dieser herzliche Empfang zeigt, was MPS bedeutet: Zusammenhalt, Gemeinschaft, Familie.

Die Veranstaltung war – wie immer – von Anfang bis Ende perfekt organisiert. Ein großes Dankeschön an Michaela, Anna und alle Helferinnen und Helfer! Besonders berührend war der Auftritt der Kinder zu Beginn – ein Gänsehautmoment. Auch das Buffet war hervorragend – da war für jeden etwas dabei. Die verschiedenen Stationen machten Jung und Alt großen Spaß, und Elias hatte riesige Freude an der Fotobox – am liebsten hätte er diese Ecke gar nicht mehr verlassen! Ein wirklich gelungener Abend.

Am Samstag trafen wir uns alle im Straßenbahnmuseum in 1030 Wien. Ein sehr spannender Ausflug – besonders für Elias, der öffentliche Verkehrsmittel über alles liebt. Die alten Autobusse hatte ich selbst gar nicht mehr so im Kopf, umso interessanter war es auch für mich, sie wiederzusehen. Anschließend ging es in den Prater, wo wir noch einen gemütlichen Spaziergang machten. Am Abend wurden wir alle zu einem gemeinsamen Essen eingeladen – ein wunderbarer Abschluss für diesen Tag.



Vielen lieben Dank, liebe Michaela und liebe Anna, für diesen schönen Samstag. Es ist jedes Mal eine große Freude, alle wiederzusehen, sich auszutauschen und gemeinsam neue Erinnerungen zu schaffen.

Oma Carina und Elias



40 Jahre MPS – was für ein Stück! Viel Mut, viel Herz, so manches Glück. Ein Funke Hoffnung, klein und zart, wuchs langsam – wurde riesengroß mit Herz und Tat.

Gemeinsam stark durch dick und dünn, wo manche dachten: „Wie soll das gehn?“ Habt ihr gezeigt, was möglich ist, wenn Menschlichkeit der Kompass ist.

40 Jahre Forschen, Fühlen, Leben, so viel Kraft, die ihr gegeben. Aus Sorge wurde Miteinander, aus Schmerz ein „Wir“ – beständig, wandernd.

40 Jahre Mut und Licht, ein Danke, das aus Herzen spricht. Für all das, was schon war und bleibt – die Liebe, die uns weiter treibt.

Auf 40 Jahre Mut und Licht, auf all das, was die Zukunft noch spricht: Gemeinsam stark – das bleibt bestehen – auf viele Jahre Wiedersehn!

Tabea Typolt

MPS-AUSTRIA FEIERT 40 JAHRE

GEMEINSAM SIND WIR VIELE & WAS DIE GEMEINSCHAFT FÜR UNS FAMILIEN BEDEUTET

Am 10.10.2025 durften wir an der 40-Jahr-Feier von MPS Austria in Wien teilnehmen – und es war eine wunderschöne und sehr besondere Veranstaltung, die mich tief berührt hat. Zu sehen, wie die Organisation die Jahre über gewachsen ist, beeindruckte mich sehr. Die Feier war informativ, liebevoll gestaltet und zeigte eindrucksvoll, wie viel Herz, Engagement und Zusammenhalt in dieser Gemeinschaft stecken.

Als Mama eines Kindes mit MPS bedeutet mir diese Selbsthilfegruppe unglaublich viel. Zu spüren, wie viel Kraft, Liebe und Zusammenhalt in dieser Gemeinschaft stecken, berührt mich immer wieder besonders tief. Sie zeigt, dass wir alle – trotz der Herausforderungen, die diese Erkrankung mit sich bringt – nicht alleine sind.

MPS Austria bietet seit 40 Jahren Unterstützung, Information und Verständnis für betroffene Familien. Es ist so schön, wie viel Engagement und Herzlichkeit in diesem Verein steckt – es wird gelacht, geweint, geteilt und getragen – und genau das macht MPS Austria so besonders.

Ich bin unendlich dankbar, Teil dieser MPS-Familie zu sein. Auch wenn ich fast zwei Jahre gebraucht habe, um mich zu melden – damals aus Angst und Unsicherheit, bin ich heute sehr froh über diesen Schritt. Hier treffe ich Menschen die verstehen, was wir als Familie erleben, und die ähnliche Sorgen und Hoffnungen teilen. In dieser besonderen Familie fühle ich mich aufgehoben, verstanden und nicht allein.

Tanja

Zum 40-jährigen Jubiläum wurde uns die Frage gestellt: „Was bedeutet die MPS-Gemeinschaft für dich?“ Viele antworteten : „Es ist wie eine Familie.“ Und tatsächlich – MPS Austria ist für viele von uns ein Stück Familie geworden.

Doch für mich persönlich bedeutet diese Gemeinschaft noch mehr: Dank Michaela Weigl und ihrem engagierten Team haben wir jedes Jahr die Möglichkeit, uns im Rahmen der Therapiewoche zu treffen. Diese Woche bietet nicht nur wichtige therapeutische Unterstützung – etwa Physiotherapie, Massagen oder ärztliche Konsultationen – sondern auch viel Gelegenheit zum Austausch.

Andrii

40 Jahre MPS Austria – ein besonderes Jubiläum, das in einem würdigen Rahmen gefeiert wurde. Ein Wort, das besonders im Gedächtnis geblieben ist und unseren Verein am besten beschreibt, ist „Familie“. Der Verein ist wie eine zweite Familie, mit der wir verbunden sind. So war es auch diesmal wieder schön, uns wiederzusehen, gemeinsam das besondere Jubiläum zu feiern und im Anschluss gemeinsam entspannte Tage miteinander zu verbringen.

So ein Geburtstag ist immer ein Anlass für eine Rückschau, sich zu erinnern, was war und diese Geschichten auch mit den neuen Familien, die noch nicht so lange dabei sind, zu teilen. So ein Anlass gibt uns die Möglichkeit, gemeinsam zu reflektieren, was uns als MPS-Austria-Familie ausmacht, wofür wir stehen und wie wir unsere Zukunft gemeinsam gestalten wollen.

Peter

Es war eine wunderschöne und lustige Jubiläumsfeier. Was mich auch sehr bewegt hat, dass sich herauskristallisiert hat – dass wir eine FAMILIE sind.

- F fantastische Familie
- A Akzeptanz
- M menschlich
- I innig
- L Liebe
- I imponierend
- E ehrlich, einfühlsam, einzigartig, engagiert

Christa und ich waren 2007 erstmals bei der Therapiewoche und fühlten uns sofort gut aufgehoben – wie es bei einer Familie ist. Seitdem durften wir schon viele wunderschöne Begegnungen erleben.

Martina & Martin



BIOMARKER HEPERANSULFAT

HEPARANSULFAT UND DAS GEHIRN: WARUM ES BEI MPS SO WICHTIG IST

Das Biomarker-Meeting am 18.3.2025 in Amsterdam (Text Rundbrief von MPS-Deutschland)



Die britische MPS-Gesellschaft organisierte in Kooperation mit dem IMPSN ein Biomarker-Treffen unter Leitung der MPS-Spezialisten Maurizio Scarpa und Simon Jones. Für die deutsche MPS-Gesellschaft waren Lukas Seidel und Carmen Kunkel dabei, für Österreich Michaela Weigl.

Das Ziel dieser Veranstaltung war es, klinische und wissenschaftliche Expert:innen zusammen mit Regulierungsbehörden, Entscheidungsträger:innen, Beauftragten, der Industrie und Patientenorganisationen zusammenzubringen, um den globalen Austausch von Informationen und Diskussionen zu erleichtern und die Bedeutung der Integration von Biomarkern in regulatorische Rahmenbedingungen hervorzuheben.

Dabei war die Kommunikation mit den europäischen und britischen Zulassungsbehörden und ihre Überzeugung von der Wichtigkeit der Anerkennung des Biomarkers Heparansulfat (HS) als Endpunkt in Studien zu neuronopathischen MPS-Formen ein Kernpunkt der Veranstaltung. Durch diese Anerkennung soll ein schnellerer Nachweis der Wirksamkeit von Studien und damit auch eine schnellere Zulassung der daraus resultierenden Therapien erreicht werden. Die Teilnahme eines Vertreters der amerikanischen Zulassungsbehörde war dabei ein wichtiger Punkt, da man in den USA in dieser Hinsicht bereits einen Schritt weiter ist.

Als aus europäischer Sicht wichtiges Ergebnis der Veranstaltung muss man den Beginn von Gesprächen zwischen den wichtigen Spezialist:innen aus der Wissenschaft und den europäischen und britischen Zulassungsbehörden werten.

Zum besseren Verständnis hier noch einmal eine Zusammenfassung, warum Heparansulfat bei MPS eine so wichtige Rolle spielt:

Was ist Heparansulfat?

Heparansulfat (HS) ist ein körpereigener Zucker (ein sogenanntes Glykosaminoglykan oder GAG). Er kommt in vielen Geweben vor und erfüllt dort wichtige Funktionen – z. B. bei der Zellkommunikation.

Damit Heparansulfat abgebaut werden kann, braucht der Körper bestimmte Enzyme, die wie „biologische Werkzeuge“ arbeiten. Wenn bei Mukopolysaccharidosen (MPS) eines dieser Enzyme fehlt, staut sich Heparansulfat an – besonders auch im Gehirn.

Warum ist das ein Problem?

Bei den neuronopathischen MPS-Formen wie

- MPS I (Hurler-Syndrom)
- MPS II (Hunter-Syndrom)
- MPS III (Sanfilippo-Syndrom)
- und teilweise MPS VII (Sly-Syndrom)

lagert sich Heparansulfat in den Nervenzellen des Gehirns ab. Das führt zu:

- Entzündungen im Gehirn
- Schädigung von Nervenzellen
- Störungen bei der Reizweiterleitung

Die Folge: Kinder verlieren geistige Fähigkeiten, wie Sprache, Bewegung, Lernen oder emotionales Verhalten – oft schleichend, aber fortschreitend.

Was ist ein Biomarker?

Ein Biomarker ist ein Messwert, der zeigt, wie stark eine Krankheit ist – ähnlich wie Fieber ein Zeichen für eine Infektion ist.

Heparansulfat – besonders die Form D2S6 – kann im Liquor (Nervengewebe) gemessen werden und zeigt an:

- Wie stark das Gehirn betroffen ist
- Ob eine Therapie wirkt (wenn der HS-Spiegel sinkt)

Welche Therapien richten sich gegen Heparansulfat?

Viele neue Behandlungsstudien zielen gezielt auf das Gehirn ab, um die Heparansulfat-Ablagerung zu stoppen oder zu verringern. Bei vielen dieser Studien zu diesen neuen Therapien wurde eine Reduktion des Heparansulfats im Gehirn gemessen – dies könnte ein wichtiger Hinweis sein, dass sie den Krankheitsverlauf verlangsamen.

Carmen Kunkel und Lukas Seidel

KANN HEPARANSULFAT STUDIEN BESCHLEUNIGEN?

Nachdem ich selbst beim Treffen in Amsterdam dabei war und die Diskussionen unglaublich spannend fand, habe ich mir im Anschluss den rund 50 Seiten starken **Summary Report** der englischen MPS-Gesellschaft durchgelesen, die das Meeting organisiert hatte. Den gesamten Bericht kann ich hier natürlich nicht wiedergeben, aber ich möchte die Punkte zusammenfassen, die als wissenschaftliche Begründung für Heparansulfat (HS) als Biomarker für neuronopathische MPS-Erkrankungen angeführt wurden.

Für Interessierte gibt es hier den **Link zum vollständigen Bericht** (auf Englisch): <https://mpsociety.org.uk/latest/time-matters-a-message-from-the-global-mps-community>

Bei den MPS-Formen, bei denen das Gehirn betroffen ist, spielt **Heparansulfat** eine Schlüsselrolle: Es ist nicht bloß ein Stoff, der sich ansammelt, weil ein Enzym fehlt, sondern ein **aktiver krankheitsauslösender Faktor**, der verantwortlich ist für lysosomale Fehlfunktionen, Neuroinflammation, mitochondriale Schäden und letztendlich den fortschreitenden Abbau geistiger Fähigkeiten. Diese pathologische Rolle ist seit Jahrzehnten bekannt und in Tiermodellen (Maus, Hund) sowie in klinischen Studien am Menschen belegt.

Besonders aussagekräftig ist die **Messung von HS im Nervengewebe** (Liquor, engl. CSF). Diese Werte spiegeln die tatsächliche Belastung im Gehirn sehr genau wider: In Tiermodellen wie auch in Studien am Menschen zeigte sich, dass nur Therapien, die das zentrale Nervensystem erreichen, den HS-Spiegel im Liquor deutlich senken. Damit ist klar, dass der gemessene HS-Spiegel im Liquor **tatsächlich den Krankheitsprozess im Gehirn abbildet**.

Ein weiterer Vorteil liegt in der Dynamik: Der Liquor wird etwa viermal täglich erneuert. So können **Therapieeffekte anhand der HS-Werte im Liquor frühzeitig erfasst** werden – ein großer Vorteil gegenüber herkömmlichen Tests. Wenn man bedenkt, dass Studien oft Jahre dauern und kognitive Tests bei Kindern sehr schwierig durchzuführen sind, spart das viel Zeit.

Technisch ist die Messung heute zuverlässig möglich. Sensitive, validierte Testverfahren können selbst kleinste Veränderungen präzise nachweisen. Mehrere aktuelle **Studien** (z. B. UX111, RGX-121, Tividenofusp alfa oder OTL-201) haben **dosisabhängige Verringerungen des HS-Spiegels im Liquor gezeigt**. Diese Senkung ging mit Verbesserungen der kognitiven, verhaltensbezogenen und motorischen Fähigkeiten einher. Selbst bei fortgeschrittener Erkrankung zeigte sich häufig eine klinische Stabilisierung.

Heparansulfat (HS) als Biomarker kann klinische Studien deutlich verkürzen, weil es schon früh Hinweise auf die Wirksamkeit einer Therapie liefert – lange bevor klassische klinische Endpunkte erreicht werden. Dadurch kann auch der Bedarf an langen Placebo-Phasen verringert werden, da sich ein positiver Effekt der Behandlung wesentlich schneller nachweisen lässt.

Viele Studienverzögerungen oder -abbrüche in der Vergangenheit lagen an regulatorischen und finanziellen Hürden. Für kleine Biotech-Unternehmen ist es kaum machbar, über viele Jahre hinweg extrem aufwändige Studien zu finanzieren, um einen klinischen Nutzen zu belegen.

Die Einbindung von HS als frühem, objektiv messbarem Endpunkt würde **Studien effizienter machen**: Sie hilft, andere Ergebnisse besser zu interpretieren, die richtige Dosierung zu finden und frühzeitig auf immunologische Reaktionen zu reagieren.

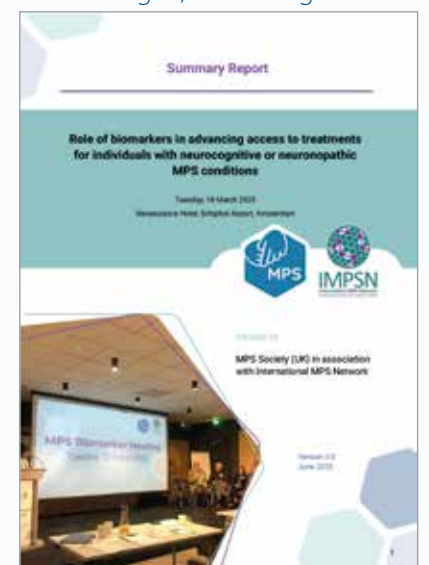
Wäre die Messung von Heparansulfat im Nervengewebe (CSF-HS) früher als verlässlicher Studienparameter anerkannt worden, hätten mehrere vielversprechende Programme vermutlich nicht scheitern müssen – und betroffene Kinder hätten wertvolle Zeit gewonnen.

Wie **unterschiedlich die Bewertung von Heparansulfat** derzeit noch gehandhabt wird, zeigen die Reaktionen der **Zulassungsbehörden**: Während die FDA den Einsatz von Heparansulfat bereits unterstützt, zeigt sich die MHRA offen und flexibel, die EMA hingegen verlangt weiterhin zusätzliche klinische Endpunkte.

Das Treffen sollte vor allem anregen, Forschung und Zulassung neu zu denken – hin zu einer schnelleren, wissenschaftlich belegten Bewertung mithilfe von Biomarkern.



Zusammenfassung aus dem Summary Report von Michaela Weigl



WAS IST IN DER PIPELINE?

NEUE THERAPIEN FÜR MPS IN DER ENTWICKLUNG

Ein Artikel aus dem Rundbrief der deutschen MPS-Gesellschaft.

Die Forschung zu Mukopolysaccharidosen (MPS) macht große Fortschritte. Noch vor wenigen Jahren galten viele neurologische Verlaufsformen als kaum behandelbar. Heute werden mehrere Therapien klinisch geprüft, die nicht nur körperliche Symptome, sondern auch den geistigen Abbau gezielt adressieren. In diesem Beitrag stellen wir fünf besonders vielversprechende Ansätze vor – und was sie für betroffene Patient:innen bedeuten könnten.

1. Denali Therapeutics – Tividenofusp alfa für MPS II (Hunter-Syndrom)

Was ist das für eine Therapie?

Tividenofusp alfa ist eine weiterentwickelte Enzyersatztherapie, die mithilfe einer speziellen Transporttechnologie auch das Gehirn erreicht – ein entscheidender Fortschritt, da herkömmliche Enzyme dort kaum wirken.

Was wurde bisher erreicht?

In ersten Studien wurde eine deutliche Senkung von krankheitsauslösenden Substanzen im Gehirn (v. a. Heparansulfat) beobachtet. Kinder zeigten eine Stabilisierung ihrer geistigen Fähigkeiten, etwa im Bereich Sprache und Verhalten.

Wo steht die Therapie?

- Zulassungsantrag bei der US-Arzneimittelbehörde FDA geplant für 2025
- Fast-Track-Status der FDA liegt bereits vor
- Studien laufen auch in Europa, u. a. in Deutschland

2. REGENXBIO – RGX-121: Einmalige Gentherapie für MPS II

Was ist das für eine Therapie?

RGX-121 ist eine einmalige Gentherapie per Injektion ins zentrale Nervensystem. Sie soll den Körper befähigen, das fehlende Enzym dauerhaft – auch im Gehirn – selbst zu produzieren.

Frühe Daten zeigen:

- deutliche Reduktion von Heparansulfat im Nervenwasser
- positive kognitive Entwicklung bei behandelten Kindern
- vielversprechende Langzeitergebnisse

Wo steht die Therapie?

- Die FDA prüft derzeit den Antrag
- Entscheidung wird für November 2025 erwartet
- Fast-Track, Orphan Drug und Priority Review wurden vergeben
- Zulassung in Europa denkbar nach FDA-Entscheidung

3. Orchard Therapeutics – OTL-203 für MPS I (Hurler-Syndrom)

Was ist das für eine Therapie?

Hier handelt es sich um eine Kombination aus Gentherapie und Stammzellbehandlung. Aus dem Blut des Kindes werden Stammzellen entnommen, im Labor genetisch repariert und dann zurückgeführt. Diese Zellen können das fehlende Enzym langfristig selbst bilden.

Was wurde bisher erreicht?

Kinder in der klinischen Studie zeigten:

- besseres Wachstum
- stabilere kognitive Entwicklung
- geringeres Risiko im Vergleich zur klassischen Knochenmarktransplantation

Wo steht die Therapie?

- Internationale Phase-3-Studie läuft
- Zulassung möglicherweise ab 2026
- Fast-Track-Status in den USA und Orphan-Status auch in Europa

4. Ultragenyx – UX111 (ehemals ABO-102) für MPS IIIA (Sanfilippo-Syndrom Typ A)

Was ist das für eine Therapie?

UX111 ist eine Gentherapie, die einmalig direkt ins Gehirn verabreicht wird. Sie soll die Produktion des fehlenden Enzyms SGSH ermöglichen – mit dem Ziel, den geistigen Abbau zu bremsen oder zu stoppen.

Was wurde bisher erreicht?

Erste Studien zeigen:

- Rückgang von krankheitsauslösenden Stoffen im Gehirn
- bei einzelnen Kindern: Verlangsamung der kognitiven Verschlechterung

Wo steht die Therapie?

- Übernahme durch Ultragenyx soll Entwicklung beschleunigen

- Eine FDA-Zulassung wird frühestens 2026 erwartet
- Fast-Track- und Orphan-Status bestehen

Anmerkung der Redaktion: Siehe dazu auch die Pressemeldung von Ultragenyx auf der nächste Seite.

5. JCR Pharmaceuticals – JR-141 (IZCARGO®) für MPS II

Was ist das für eine Therapie?

JR-141 ist ein weiterentwickeltes Enzyersatzpräparat, das ebenfalls das Gehirn erreicht. Es wird wie herkömmliche Enzymtherapien als Infusion gegeben, unterscheidet sich aber durch seine Fähigkeit, die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden.

Was wurde bisher erreicht?

- In Japan bereits zugelassen
- In internationalen Studien zeigt sich: Stabilisierung der kognitiven Fähigkeiten
- Biomarker im ZNS (v. a. Heparansulfat) nehmen ab

Wo steht die Therapie?

- Internationale Phase-3-Studie läuft, auch in Deutschland
- Zulassung in Europa möglich ab 2026
- Fast-Track-Status bei der FDA liegt vor

Was bedeutet „Fast Track“?

Viele der genannten Therapien haben von der US-Zulassungsbehörde FDA den sogenannten Fast-Track-Status erhalten. Dieser Status wird nur für Medikamente vergeben, die:

- für schwere und seltene Erkrankungen entwickelt werden
 - großes medizinisches Potenzial haben
 - besonders schnell gebraucht werden
- Für betroffene Familien heißt das:
- schnellere Studiendurchführung

- frühere Bewertung und Zulassung
- potenziell schnelleren Zugang zu neuen Therapien – auch in Europa

Auch die europäische Arzneimittelagentur EMA ermöglicht mit Programmen wie PRIME oder Conditional Approval eine beschleunigte Bewertung. Entsprechende Verfahren werden derzeit vorbereitet.

Erläuterungen:

- **Fast-Track-Status:** Ermöglicht eine beschleunigte Entwicklung und Überprüfung von Medikamenten für schwerwiegende Erkrankungen mit ungedecktem medizinischem Bedarf.
- **Breakthrough Therapy Designation:** Wird vergeben, wenn vorläufige klinische Beweise darauf hindeuten, dass das Medikament eine erhebliche Verbesserung gegenüber bestehenden Therapien darstellen könnte.
- **Orphan Drug Designation:** Für Medikamente zur Behandlung seltener Erkrankungen, die weniger als 200.000 Menschen in den USA betreffen.
- **Rare Pediatric Disease Designation:** Für Medikamente zur Behandlung seltener Kinderkrankheiten.
- **Regenerative Medicine Advanced Therapy (RMAT):** Für regenerative Therapien, die das Potenzial haben, schwerwiegende Erkrankungen zu behandeln.
- **PRIME-Status (EMA):** Das „PRiority MEdicines“-Programm der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA) unterstützt die Entwicklung von Medikamenten, die einen erheblichen therapeutischen Vorteil bieten könnten.
- **ATMP-Klassifizierung (EMA):** „Advanced Therapy Medicinal Products“ sind innovative Therapien wie Gentherapien, die von der EMA besonders reguliert werden.

Unternehmen	Therapie	MPS-Form	FDA Fast-Track-Status	weiterre FDA-Designationen	
Denali Therapeutics	Tividenofusp alfa	MPS II (Hunter)	ja	Breakthrough Therapy, Orphan Drug, Rare Pediatric Disease	PRIME-Status
REGENXBIO	RGX-121	MPS II (Hunter)	ja	Priority Review, Orphan Drug, Rare Pediatric Disease, Regenerative Medicine Advanced Therapy (RMAT)	ATMP-Klassifizierung
Orchard Therapeutics	OTL-203	MPS I Hurler	ja	Orphan Drug, Rare Pediatric Disease	PRIME-Status
Ultragenyx	UX111 (ABO-102)	MPS IIIA (Sanfilippo A)	ja	Priority Review, Orphan Drug, Rare Pediatric Disease, RMAT	PRIME-Status
JCR Pharmaceuticals	JR-141 (IZCARGO®)	MPS II (Hunter)	ja	Orphan Drug	PRIME-Status

PRESSEMITTEILUNG ULTRAGENYX 11. JULI 2025 & 4. NOVEMBER

Ultragenyx erhält „Complete Response Letter“ der FDA für UX111-Gentherapie zur Behandlung des Sanfilippo-Syndroms Typ A (MPS IIIA)

11. Juli 2025

Die US-amerikanische Arzneimittelbehörde FDA hat einen sogenannten Complete Response Letter (CRL) zur Biologics License Application (BLA) für UX111 (ABO-102), eine AAV-Gentherapie zur Behandlung des Sanfilippo-Syndroms Typ A (MPS IIIA), ausgestellt.

Der CRL enthält spezifische Hinweise im Bereich Chemie, Herstellung und Kontrolle (CMC), die laut Ultragenyx lösbar sind. Die klinischen Gutachten der FDA bestätigen, dass die klinischen Daten robust und die Biomarker-Daten unterstützend sind.

„Unser Ziel ist es, UX111 so schnell wie möglich den Patient:innen zugänglich zu machen – wir wissen, wie entscheidend diese erste Therapie für die Sanfilippo-Gemeinschaft ist“, sagte Dr. Emil D. Kakkis, CEO und Präsident von Ultragenyx. „Wir arbeiten intensiv daran, die CMC-Hinweise abzuarbeiten, damit wir die Zulassung bald erneut einreichen können. Wir halten diese Punkte für gut adressierbar; viele wurden bereits behoben. Auch wenn sich die mögliche Zulassung auf 2026 verzögert, arbeiten wir mit Hochdruck an der Beantwortung und Neueinreichung.“ Die FDA fordert zusätzliche Informationen und Verbesserungen zu bestimmten CMC-Aspekten sowie Anmerkungen aus kürzlich abgeschlossenen Inspektionen der Produktionsstätten.

Diese Beobachtungen beziehen sich laut Ultragenyx auf Anlagen und Prozesse, nicht auf die Produktqualität. Das Unternehmen plant, die Punkte in den kommenden Monaten gemeinsam mit der FDA zu klären und erwartet anschließend eine bis zu sechsmonatige Überprüfungsfrist nach erneuter Einreichung.

Die FDA bestätigt, dass die neurokognitiven Verlaufsdaten robust und die Biomarker-Daten unterstützend seien. Der CRL enthält keine Beanstandungen zu klinischen Daten oder Inspektionen, fordert aktualisierte klinische Daten der derzeit behandelten Patient:innen für die Neueinreichung.

Über UX111

UX111 ist eine in vivo-Gentherapie in der Phase 1/2/3, entwickelt zur Behandlung von Sanfilippo-Syndrom Typ A (MPS IIIA), einer seltenen, tödlichen lysosomalen Spei-

cherkrankheit ohne zugelassene Therapie, die vor allem das Gehirn betrifft.

Die Therapie soll den Mangel an SGSH-Enzym beheben, der zu einer krankhaften Ansammlung von Heparansulfat im Gehirn führt – und damit zu fortschreitender zellulärer Schädigung und Neurodegeneration.

UX111 wird einmalig intravenös verabreicht und nutzt einen AAV9-Vektor, um eine funktionsfähige Kopie des SGSH-Gens in die Zellen zu bringen. Diese produzieren daraufhin das Enzym und geben es an umliegende Gehirnzellen ab.

Das Produkt wurde ursprünglich von Abeona Therapeutics entwickelt und von Ultragenyx übernommen. UX111 besitzt mehrere Sonderzulassungen (USA: RMAT, Fast Track, Rare Pediatric Disease, Orphan Drug; EU: PRIME, Orphan Drug).

Übersetzung KI.

Die vollständige Pressemitteilung in englischer Sprache finden Sie unter: <https://ir.ultragenyx.com/node/17891/pdf>

Anmerkung der Redaktion:

Kurz erklärt heißt das, dass die US-Arzneimittelbehörde FDA das Zulassungsverfahren für die Gentherapie UX111 von Ultragenyx vorerst gestoppt und einen sogenannten Complete Response Letter (CRL) ausgestellt hat. Aber nicht, weil es Probleme mit den Studienergebnissen gibt – die klinischen Daten gelten als stark und überzeugend.

Die FDA fordert lediglich zusätzliche Informationen zur Herstellung und Qualitätskontrolle. Ultragenyx arbeitet daran und plant, die Unterlagen bald neu einzureichen. Danach rechnet das Unternehmen mit einer erneuten Prüfphase von rund sechs Monaten.

Laut Pressemitteilung von Ultragenyx vom 4. 11. 2025 hat das Unternehmen seither konstruktive Gespräche mit der FDA geführt. Die zusätzlich geforderten klinischen Daten, die nun in die neue Einreichung aufgenommen werden, zeigen weiterhin eine anhaltende Wirksamkeit über mehrere Biomarker hinweg sowie eine deutliche Verbesserung gegenüber dem natürlichen Krankheitsverlauf – bei gleichzeitig guter Verträglichkeit. Ultragenyx plant, den Zulassungsantrag Anfang 2026 erneut einzureichen. Danach wird die FDA voraussichtlich innerhalb von bis zu sechs Monaten über die Zulassung entscheiden – ein bedeutender Schritt für alle betroffenen Familien weltweit.

UPDATE VON FLORIAN LAGLER ZU MPS & ALPHA-MANNOSIDOSE



Auf der globalen Konferenz (ICIEM) der Fachgesellschaften für Angeborene Stoffwechselerkrankungen (SSIEM, ASIEM, JSIMD, SIMD, SLEIMPN) wurden etwa 100 Beiträge zu MPS und Alpha-Mannosidose präsentiert. Im gegebenen Rahmen kann ich nur auf einzelne davon eingehen.

Tividonelfusp alfa (DNL310) ist eine Blut-Hirn-Schranken-überwindende Enzyersatztherapie zur Behandlung von MPS II. In eine Phase-I/II-Studie wurden 36 männliche Hunter-Patienten eingeschlossen, 33 beendeten die Studie. Die Patienten waren im Schnitt 8 Jahre alt, die meisten (72 %) waren vorbehandelt mit konventionellem Enzym. Insgesamt wurden sie 128 Wochen behandelt.

Die Konzentration des Glykosaminoglykans (GAG) Heparansulfat (HS) im Liquor sank in den ersten 8 Wochen in den Normalbereich und stieg danach nicht an. Auch in Blut und Urin sank HS signifikant. Die Therapie wurde durchwegs gut vertragen.

In einer zweiten Arbeit zeigte Denali, dass die reduzierten Konzentrationen von HS mit einer besseren neurokognitiven Funktion sowie niedrigeren Konzentrationen der Biomarker GM3 im Liquor und NFL im Serum einhergehen. Diese Ergebnisse wurden in einem MPS-II-Mausmodell und in der Analyse der Hunter-Patienten übereinstimmend gefunden. Daraus wurde geschlossen, dass **NfL ein geeigneter Biomarker für die Einschätzung der neuronopathischen Symptome bei MPS II sein kann.**

JR-141 (Pabinafusp Alfa) ist ebenfalls eine Blut-Hirn-Schranken-überwindende Enzyersatztherapie zur Behandlung von MPS II. Es wurden Daten aus bis zu 5 Jahren Behandlung vorgestellt. Die meisten der 45 Patienten waren vorbehandelt mit konventioneller Therapie. Patienten, die noch vor dem Auftreten schwerer neurokognitiver Symptome eingeschlossen wurden, zeigten eine positive geistige Entwicklung; Patienten mit bereits schweren Symptomen konnten stabilisiert werden. In einer weiteren Arbeit wurde gezeigt, dass auch HS im Liquor und Urin signifikant reduziert wird, und die Daten aus dem Register zeigen eine sehr gute Verträglichkeit.

Die Gentherapien RGX-111 für die Behandlung von MPS I und RGX-121 für MPS II konnten ebenfalls die Biomarker signifikant senken und eine Stabilisierung bzw. Verbesserung der neurokognitiven Funktion bewirken. Für RGX-111 wurde der erste Patient detailliert beschrieben, der vor 5 Jahren therapiert wurde; für RGX-121 wurden Daten von insgesamt 26 Patienten mit bis zu 4 Jahren Follow-up vorgestellt.

Auch aus Österreich waren Beiträge vertreten. Aus der Salzburger Gruppe (A. Wiesinger/F. Lagler) wurde eine **internationale Fragebogenstudie** vorgestellt, in der Eltern aus 20 Ländern zu ihrer persönlichen Wahrnehmung von etablierten und innovativen Therapien befragt wurden. Dabei wird eine innovative Methode angewandt, die Discrete Choice Experiment genannt wird, um die Ergebnisse besonders praxisrelevant zu machen. Aus derselben Gruppe und mit Unterstützung u. a. durch MPS Austria wird seit mehreren Jahren an der Anwendung zugelassener Immunmodulatoren wie Anakinra, Adalimumab etc. bei MPS geforscht. In Kyoto wurden **Ergebnisse aus vier individuellen Heilversuchen** präsentiert, die auf eine sehr gute Verträglichkeit und Wirkung hinweisen. Das Netzwerk dieser internationalen Kooperation unter Salzburger Führung umfasst 20 MPS-Zentren und 10 MPS-Patientenorganisationen weltweit. (siehe S. 52)

Frau PD Dr. Silvija Tokic von der MU Graz präsentierte interessante Daten aus ihrer Grundlagenforschung. Sie fand neue Erkenntnisse dazu, wie die **Anstauung von GAGs bei MPS-Patienten zu Gefäß- und Herzerkrankungen beitragen** kann. (siehe S. 50)

Die Wiener Diagnostikfirma ARCHIMED stellte Daten zu **neuen Biomarkern und Diagnostikmethoden für Alpha-Mannosidose (AMAN)** vor. Auch eine Gruppe um Prof. em. Rene Santer aus der Hamburger Universitätskinderklinik hat **neue Screeningmethoden für AMAN** vorgestellt. An der Studie der Hamburger Kolleg:innen nehmen auch die Kliniken in Wien und Salzburg teil.



BREAKING THE CYCLE

WIE GESTÖRTE DNA-ERHALTUNG UND STOFFWECHSELVERÄNDERUNGEN DIE GEFÄSSZELLEN BEI MPS I UND MPS II BEEINFLUSSEN



Die Mukopolysaccharidosen (MPS) gehören zu einer Gruppe seltener, erblich bedingter Stoffwechselerkrankungen, die durch Fehler im lysosomalen „Recyclingsystem“ der Zelle entstehen. Im gesunden Zustand bauen spezielle Enzyme dort überflüssige oder alte Moleküle ab. Fehlen diese Enzyme jedoch oder funktionieren sie nicht richtig, kommt es zu einer Akkumulation unverdaulicher Substanzen, sogenannter Glykosaminoglykane (GAGs). Diese Zuckerketten lagern sich in vielen Organen ab und führen im Laufe der Zeit zu Zell- und Gewebeschäden.

Bei MPS I (Hurler-, Hurler-Scheie- oder Scheie-Syndrom) fehlt das Enzym α -L-Iduronidase, während bei MPS II (Morbus Hunter) die Iduronat-2-Sulfatase defekt ist. Beide Enzyme sind für den Abbau der Glykosaminoglykane Heparansulfat (HS) und Dermatan-sulfat (DS) notwendig. Wenn diese Stoffe nicht ausreichend gespalten werden, sammeln sie sich in den Lysosomen und auch im Zellzwischenraum an. Dadurch kommt es zu einer allmählichen Störung zahlreicher Zellfunktionen.

Obwohl MPS viele Organsysteme betreffen, sind Herz-Kreislauf-Veränderungen besonders häufig und klinisch relevant. Vor allem die Endothelzellen, die die Innenwand der Blutgefäße auskleiden, zeigen Anzeichen von Funktionsstörungen. Diese sogenannte endotheliale Dysfunktion gilt als einer der wichtigsten Risikofaktoren für Herzschäden, Bluthochdruck und Organdurchblutungsstörungen – sowohl in der Allgemeinbevölkerung als auch bei MPS-Patient:innen.

Bislang war jedoch wenig darüber bekannt, warum und wie diese Gefäßveränderungen bei MPS entstehen. Eine mögliche Erklärung ist, dass die angesammelten Glykosaminoglykane selbst aktiv in Zellprozesse eingreifen. Heparansulfat und Dermatan-sulfat sind keine passiven Speicherprodukte – sie können an Wachstumsfaktoren (wie FGF2, VEGF oder TGF- β) binden und dadurch deren Signalübertragung verstärken oder verändern. Beson-

ders in Endothelzellen kann dies zu einer vermehrten Zellteilung, gesteigerter Aktivität und erhöhter Empfindlichkeit gegenüber Stress führen.

Zudem kann eine veränderte Zusammensetzung der extrazellulären Matrix (ECM) durch die GAG-Ablagerungen die Haftung (Adhärenz) von Endothelzellen an ihrer Umgebung verändern. Mehr Heparansulfat in der Matrix bedeutet oft eine dichtere Vernetzung zwischen Zellen und Untergrund, was wiederum Rückkopplungen auf Zellform, Signalwege und Wachstumsverhalten haben kann.

Ziel der Studie

Unser Forschungsteam an der Medizinischen Universität Graz wollte diesen Mechanismen auf den Grund gehen. Wir untersuchten, wie sich die GAG-Ablagerungen bei MPS I und MPS II auf die Funktion und den Stoffwechsel von Endothelzellen auswirken.

Dazu isolierten wir sogenannte endotheliale Vorläuferzellen (ECFCs) aus dem Blut von Patient:innen mit MPS I und II und verglichen sie mit Zellen von Personen ohne MPS gleichen Alters und Geschlechts. Diese Zellen wurden im Labor kultiviert und anschließend mit modernen „Omics“-Verfahren analysiert – darunter Proteomik (Analyse aller Eiweiße in der Zelle), Metabolomik (Analyse der Stoffwechselprodukte) und Lipidomik (Analyse der Fette und Membranbestandteile).

Ergänzend führten wir funktionelle Tests durch, um festzustellen, ob sich die beobachteten molekularen Veränderungen in einem anderen Zellverhalten widerspiegeln – etwa in der Zellteilung oder im Energieumsatz.

Was wir gefunden haben

Unsere Analysen zeigen ein deutlich verändertes Profil in den MPS-Endothelzellen: Auf der Proteinebene fanden wir eine verstärkte Aktivierung von Zellzyklus- und Replikationsprogrammen, was auf eine erhöhte Zellteilungsrate hindeutet. Auf der Metabolitebene fiel gleichzeitig eine Abnahme

wichtiger Stoffwechselprodukte auf – ein Hinweis auf energetischen Stress und erhöhte metabolische Belastung.

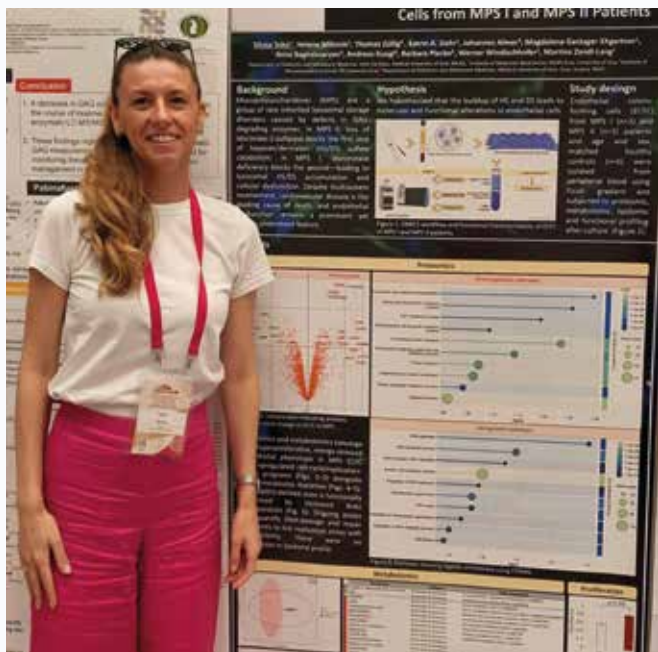
Die funktionellen Tests bestätigten diese Ergebnisse: Die MPS-Endothelzellen teilten sich im Durchschnitt rund 40 % schneller als die Kontrollzellen.

Dieses Zusammenspiel – beschleunigte Zellteilung bei gleichzeitigem Energiemangel – wird als Replikationsstress bezeichnet. Solche Zustände sind aus anderen Krankheitsbildern bekannt, in denen Zellen auf Dauer überfordert werden und dadurch ihre Funktionsfähigkeit verlieren.

Die Ursache dieser Hyperproliferation ist allerdings noch nicht eindeutig geklärt. Möglich ist, dass sowohl veränderte Wachstumsfaktor-Signalwege als auch mechanische Veränderungen durch GAG-Ablagerungen in der Matrix dazu beitragen. Weitere Experimente sollen nun zeigen, welche dieser Mechanismen überwiegen oder wie sie zusammenwirken.

Relevanz der Ergebnisse

Diese Erkenntnisse sind nicht nur für das Verständnis der Krankheitsmechanismen wichtig, sondern könnten auch praktische Auswirkungen auf die Behandlung haben. Bei der Enzymersatztherapie (ERT) muss das therapeutische Enzym zunächst aus dem Blut in die Gewebe eindringen. Die Endothelzellschicht bildet dabei die erste Barriere zwischen Blutkreislauf und Zielgewebe. Wenn die Endothelzellen durch Ablagerungen oder gestörte Signalwege verändert sind – etwa in ihrer Durchlässigkeit, Haftung oder Energieversorgung –, kann dies auch die Effizienz der ERT beeinflussen.



Ausblick

Unsere Studie bietet neue Einblicke in die Gefäßpathologie bei MPS und legt den Grundstein für weiterführende Untersuchungen. In zukünftigen Arbeiten wollen wir prüfen, ob der beobachtete Replikationsstress mit DNA-Schäden oder veränderter Reparaturaktivität verbunden ist und ob diese Prozesse durch therapeutische Maßnahmen beeinflusst werden können. Langfristig könnte ein besseres Verständnis dieser Mechanismen dazu beitragen, den Therapieerfolg – und damit die Lebensqualität von Menschen mit MPS – weiter zu verbessern.

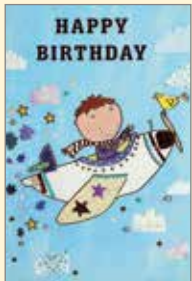
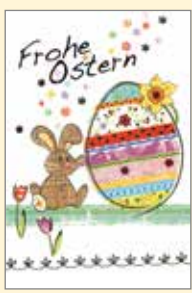
Dieses Projekt wurde mit Unterstützung von MPS Austria durchgeführt – ein herzliches Dankeschön für die Förderung dieser wichtigen Grundlagenforschung. Die Ergebnisse der Studie wurden als Posterbeitrag bei der ICIEM 2025 in Kyoto, Japan, präsentiert.

Liste der Autor:innen (wie auf dem Poster angegeben): Silvija Tokic, Helena Milionis, Thomas Züllig, Katrin A. Dohr, Johannes Almer, Magdalena Gastager-Ehgartner, Anna Baghdasaryan, Andreas Kungl, Barbara Plecko, Werner Windischhofer, Martina Zandl-Lang.

Priv.-Doz. in Dipl.-Ing.in Dr. in Silvija Tokic

BILLETTS FÜR JEDEN ANLASS

Ob Geburtstag, Weihnachten oder einfach nur so: Unsere MPS-Billetts sagen Danke, schenken Freude und helfen doppelt. Topqualität zum unschlagbaren Preis – nur 1 Euro inkl. Kuvert. Zum Bestellen einfach den QR-Code scannen>>>



NEUE WEGE FÜR MPS

UNIKLINIK SALZBURG: NEUE ANSÄTZE FÜR BESSERE THERAPIEN

Seltene Erkrankungen brauchen oft ungewöhnlich viel Geduld – und Menschen, die nicht locker lassen. An der Paracelsus Medizinischen Privatuniversität Salzburg arbeitet das Team rund um Prof. Florian Lagler und Dr. Anna-Maria Wiesinger seit Jahren eng mit MPS Austria zusammen. Ihr Ziel ist es, herauszufinden, was MPS-Patient:innen wirklich hilft, und Behandlungen Schritt für Schritt zu verbessern.

Aktuell gibt es mehrere Forschungsprojekte, die mit internationaler Beteiligung durchgeführt werden.

1. Wie Eltern über MPS-Therapien denken

Unter dem Arbeitstitel „Internationale Studie zur elterlichen Perzeption gegenüber MPS-Therapien“ geht es um die oft schwierigen Abwägungen unserer Eltern bei Therapieentscheidungen. Welche Behandlung ist die richtige? Was ist zu riskant, was könnte helfen? Diese Studie untersucht, wie Eltern Chancen und Risiken teils neuer Behandlungsformen – etwa Gentherapien – einschätzen und welche Erfahrungen oder kulturellen Hintergründe ihre Entscheidungen beeinflussen.

Dabei geht es unter anderem darum, wie stark das Vertrauen in neue Therapien in verschiedenen Ländern ist, welchen Einfluss kulturelle oder ethische

Werte auf die Risikowahrnehmung haben und welche Rolle das jeweilige Gesundheitssystem spielt. Auch Bildung, frühere Therapieerfahrungen und der Schweregrad der Erkrankung könnten entscheidend dafür sein, wie offen Eltern gegenüber neuen Behandlungsformen sind. Das soll helfen, künftige Therapien noch besser an den Bedürfnissen der Familien auszurichten.

2. Individuelle Heilversuche mit Immunmodulatoren

Für viele MPS-Betroffene sind neue Medikamente ein Hoffnungsschimmer. Ein internationales Forschungsnetzwerk beschäftigt sich mit individuellen Heilversuchen mit immunmodulierenden Medikamenten. Diese beeinflussen das Immunsystem und könnten bei manchen MPS-Formen Entzündungen bremsen.

Das Salzburger Team hat ein System entwickelt, das Ärzt:innen unterstützt, bestehende Daten zu Medikamenten besser zu nutzen, auch wenn es dazu bisher nur wenige Studien bei MPS gibt. Indem Erfahrungen von Fachleuten, Sicherheitsdaten und die Sicht der Patient:innen miteinander kombiniert werden, entsteht eine fundierte Basis für gute und nachvollziehbare Therapieentscheidungen. Nutzen und Risiko von Einzelfallbehandlungen können so besser abgewogen werden, und MPS-Betroffene mit hohem Leidensdruck erhalten leichter Zugang zu vielversprechenden neuen Therapien.

3. Entzündung als Schlüssel zum Verlauf

Entzündungen spielen bei MPS oft eine größere Rolle, als man lange dachte. Dieser Forschungsansatz widmet sich deshalb den Entzündungsprozessen im Körper von MPS-Patient:innen. Bestimmte Eiweißstoffe im Blut, sogenannte Biomarker, werden gemeinsam mit Expert:innen der Unis in Graz und Salzburg untersucht. Diese Proteine steuern wichtige Entzündungsprozesse im Körper und im Nervensystem. Manche davon wurden bei MPS bisher kaum erforscht. Das Projekt soll klären, welche Rolle sie bei allgemeinen und auch bei neurologischen Entzündungen spielen. Sie könnten zeigen, wie aktiv die Erkrankung ist oder ob eine Behandlung wirkt. Ziel ist es, Therapien und das Ansprechen darauf gezielt anpassen und optimieren zu können.

4. Schmerzfreiere Injektionen

Eine ganz praktische Herausforderung betrifft Medikamente wie Anakinra, die regelmäßig unter die Haut gespritzt werden. Viele Patient:innen reagieren dabei mit schmerzhaften Hautreizungen an der Einstichstelle. In

einem präklinischen Forschungsprojekt wird nun untersucht, wie sich diese Reaktionen verringern lassen. Dabei wird in Labormodellen nach Wegen gesucht, die Entzündungen im Hautgewebe zu verstehen und zu mildern – etwa durch die Kombination mit entzündungshemmenden oder antiallergischen Wirkstoffen. Langfristig soll das helfen, die Therapietreue zu verbessern und damit auch das Wohlbefinden der Patient:innen zu steigern.

MPS-MASTERCLASS IN WIEN



Im Oktober 2025 fand in Wien die MPS Masterclass statt – eine internationale Fortbildungsveranstaltung für Ärztinnen und Ärzte, die sich auf seltene Stoffwechselerkrankungen spezialisiert haben. Im Zentrum der Veranstaltung standen die Themen „Sharing knowledge, enhancing patient care“, also der Austausch von Wissen und die Verbesserung der Patient:innenversorgung. Die Schwerpunkte lagen auf Überweisungs- und Diagnosepfaden, Strategien zur frühzeitigen Diagnosestellung bei MPS-Patient:innen, multidisziplinären Ansätzen in der Betreuung sowie der Optimierung der Langzeittherapie und Adhärenz bei älteren Patient:innen unter Enzyersatztherapie.

Die 129 Teilnehmer:innen aus 39 Ländern – überwiegend erfahrene Fachärztinnen und Fachärzte für Stoffwechselerkrankungen, Genetik, Pädiatrie, Neurologie und verwandte Disziplinen – wurden von Prof. Maurizio Scarpa (Udine) und Prof. Florian Lagler (Salzburg) in Wien begrüßt. Unter den anwesenden Expert:innen befand sich auch die in Vancouver tätige österreichische Stoffwechselexpertin Prof. Sylvia Stöckler-Ipsiroglu.

Das wissenschaftliche Programm wurde von einem internationalen Steering Committee und renommierten Top-Experten gestaltet, darunter Christina Lampe (Gießen), Karolina Stepień (Salford), Fatih Ezgü (Ankara), Paul Harmatz (Oakland) und weitere führende Spezialist:innen. In interaktiven Workshops und Diskussionsrunden wurden die Themen praxisorientiert aufgearbeitet, wobei der fachübergreifende Austausch im Mittelpunkt stand.

Wir von MPS-Austria freuen uns, dass es uns immer wieder gelingt, diese für unsere betroffenen Kinder und ihre Familien so wichtigen Forschungsprojekte zu unterstützen. Letztendlich können wir damit einen Beitrag zur Mitgestaltung ihrer Zukunft leisten.

Zusammenfassung aus dem Förderansuchen der Salzburger Forschungsgruppe von Michaela Weigl

MPS-Austria war im Rahmen eines Podiumsgesprächs mit Prof. Florian Lagler vertreten. Im Mittelpunkt des Beitrags stand der Weg zu Marias Diagnose – exemplarisch für die Herausforderungen bei der Erkennung seltener Erkrankungen. Zudem wurde diskutiert, welchen Einfluss das Internet und moderne KI-gestützte Technologien heute auf diagnostische Prozesse haben. Der Beitrag fand großen Anklang bei den anwesenden Ärztinnen und Ärzten, wie das durchwegs positive Feedback der Teilnehmenden bestätigte.

Florian Lagler

*Dear Michaela and Maria,
I hope you are both doing well. I wanted to extend my heartfelt gratitude for your incredible contribution to the MPS Masterclass a few days ago in Vienna.
Your story, resilience, and passion were truly inspiring and served as a powerful reminder for all of us to keep pushing forward to serve those in need, wherever they may be.
The feedback we have received on your talk has been overwhelmingly positive, and we are so grateful for the time and effort you dedicated to making it such a success. Your insights and experiences have left a lasting impact on everyone who had the privilege of hearing you speak.
Additionally, I would like to express our appreciation to Prof. Lagler for the wonderful moderation during the session. His expertise and guidance were invaluable in ensuring the event ran smoothly.
Thank you once again for your dedication and support.
Sherif Khattab, Medical Lead international region, BioMarin*



VON DER STIMME ZUM OHR

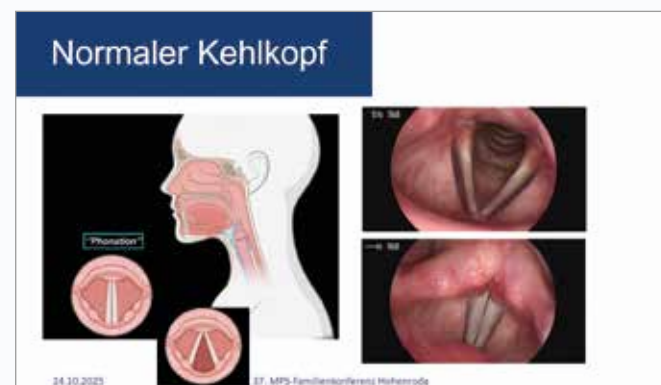
VORTRAG VON DR. ANNE K. LÄSSIG, SCHWERPUNKT KOMMUNIKATIONSSTÖRUNGEN, UNIMEDIZIN MAINZ

Vortrag bei der deutschen MPS-Konferenz, zusammengefasst von Michaela Weigl



Wie einzigartig unsere Stimme ist, merken wir meist erst, wenn sie heiser oder schwach wird. Tatsächlich ist die Stimme fast so individuell wie ein Fingerabdruck. Sie entsteht durch Schwingungen der Stimmlippen im Kehlkopf und wird dann im sogenannten „Ansatzrohr“ – also in Mund-, Nasen- und Rachenraum – geformt. Diese Resonanzräume entscheiden über den Klang der Stimme.

Im Vortrag erklärte Dr. Anne K. Lässig, wie faszinierend präzise unser Stimmapparat arbeitet. Der Kehlkopf ist ein hochinteressantes Organ, eine komplexe Struktur aus vielen Muskeln und Knorpeln, z. B. dem Schildknorpel (bei Männern sichtbar als Adamsapfel) oder dem Kehledeckel, der die Luftröhre beim Schlucken schützt. Hier laufen die Funktionen von Atmung, Sprechen und Schlucken ab – ohne dass wir es bemerken. Mit dem Wachstum wandert der Kehlkopf etwas nach unten, die Stimmlippen verlängern sich, und besonders in der Pubertät verändert sich der Klang: Bei Burschen wird die Stimme etwa eine Oktave, bei Mädchen rund eine Terz tiefer.



Wenn die Stimme nicht frei schwingen kann

Bei Menschen mit MukoPolySaccharidosen lagern sich Abbauprodukte (MukoPolySaccharide bzw. Glykosaminoglykane) auch im Bereich des Kehlkopfs und der angrenzenden Räume ein. Das kann den sogenannten Ansatzraum verengen und die Schwingung der Stimmlippen verändern. Dr. Lässig zeigte anhand von Endosko-

piebildern, dass besonders bei MPS I und II Verdickungen im Bereich der Stellknorpel und des Kehlkopfeingangs auftreten. Bei einigen Patient:innen schließen sich die Stimmlippen auch nicht vollständig – Luft entweicht, und die Stimme klingt heiser.



Trotz dieser Veränderungen bleiben die Stimmlippen selbst meist erstaunlich gut erhalten, was ein Glück ist – sowohl für die Stimme als auch für Narkosesituationen, bei denen der Zugang zur Luftröhre – bei ohnehin schwieriger Intubation – dadurch nicht noch zusätzlich erschwert wird.

Die sogenannte Mallampati-Klassifikation zeigt, wie gut man bei geöffnetem Mund in den Rachen schauen kann. Die Grade 3 oder 4 sind besonders schwierig, kommen bei MPS aber häufig vor und zeigen, dass eine Intubation erschwert sein kann.



Gerade wegen dieser Herausforderungen kann eine vorbereitende Laryngostroboskopie (Kehlkopfspiegelung) hilfreich sein. Sie ermöglicht Ärzt:innen, den Kehlkopf und die Stimmlippen genau zu beurteilen und eine Narkose sicherer zu planen. Besonders kritisch ist laut Dr. Lässig nicht die Einleitung, sondern die Ausleitung der Narkose: Durch Schwellungen oder Engstellen kann es beim Entfernen des Beatmungsschlauchs zu Atemproblemen bis hin zur Notwendigkeit einer Tracheotomie kommen. Daher sollte bei MPS-Patient:innen stets auch an ein Intensivbett für die postoperative Überwachung gedacht werden.

Auffällig ist auch, dass MPS-Patient:innen häufig eine höhere Grundfrequenz in der Sprechstimme haben, wodurch ihre Stimme als ungewöhnlich hell oder auch kindlich wahrgenommen werden kann – etwa am Telefon.

Anmerkung der Redaktion: Erwachsene Männer sprechen meist mit etwa 80–130 Schwingungen pro Sekunde, Frauen mit 180–250, und Kinder oft mit über 300 Hz – je höher die Schwingungszahl, desto höher klingt die Stimme.

Eine eingeschränkte Mundöffnung kann ebenfalls den Stimmklang verändern, weil sich dadurch die Resonanzräume verkleinern und die Stimme dumpfer oder gedämpfter klingt. Diese Beobachtung wurde bei vielen MPS-Patient:innen gemacht.

HNO-Auffälligkeiten als Diagnosehinweise

Dr. Lässig zeigte, dass bei MPS-Patient:innen HNO-Probleme häufig zu den ersten Symptomen gehören, die Ärzt:innen auffallen.

In einer untersuchten Patientengruppe hatten 90 % mehr als ein HNO-Symptom gleichzeitig. Besonders häufig waren vergrößerte Mandeln und Adenoide (75 %), häufige Atemwegsinfekte (75 %), Hörverlust (75 %) und obstruktive Schlafapnoe (45 %). Auch mehrfache Mittelohrentzündungen und Operationen im HNO-Bereich waren häufig.

Frau Dr. Lässig zeigte eine Folie, derzufolge bei folgenden Auffälligkeiten Verdacht auf MPS bestehen könnte:

Ohr:

Wiederkehrende Mittelohrentzündungen, Hörverlust, Ohrausfluss, Verdickung des Trommelfells oder Fehlbildungen der Gehörknöchelchen.

Nase:

Chronischer Schnupfen, wiederkehrende stark laufende Nase, abgeflachter Nasenrücken.

Hals:

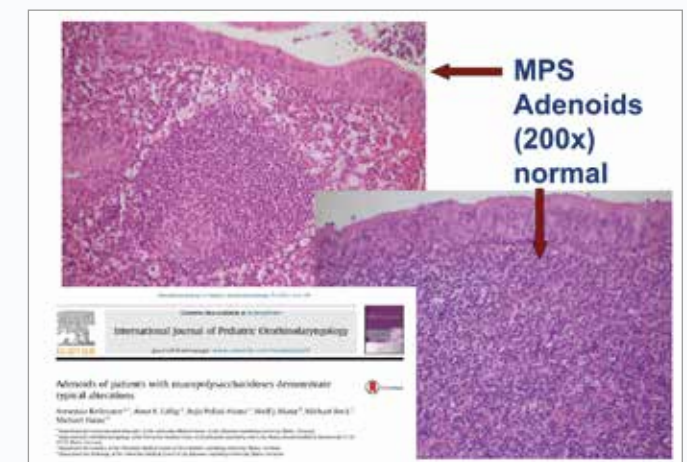
Vergrößerte Zunge, hypertrophe Mandeln, adenoide Wucherungen, Epiglottisanomalien oder sichtbare Verdickung des Kehlkopfbereichs.

Atemwege:

Häufige Atemwegsinfekte, Schlafapnoe, abnehmendes Lungenvolumen oder Atemnot.

Wie Dr. Lässig zeigte, treten viele dieser HNO-Auffälligkeiten bereits früh und oft kombiniert auf – ein Muster, das bei der Diagnostik von MPS aufmerksam machen sollte.

Adenoide als mögliche diagnostische Quelle

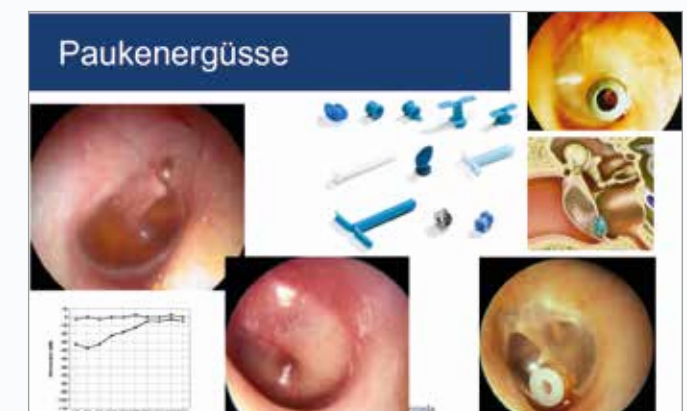


Neben den Ohren sind bei MPS-Patient:innen häufig auch Rachen und Mandeln betroffen. Vergrößerte Adenoide („Nasenmandeln“) oder Gaumenmandeln engen die Atemwege zusätzlich ein und führen oft zu wiederkehrenden Infekten oder Schlafapnoe. In solchen Fällen kann eine operative Entfernung (Adenotomie bzw. Tonsillektomie) helfen, mehr Platz zu schaffen und die Atmung zu erleichtern.

Nachdem rund die Hälfte der Kinder schon adenotomiert wurde, bevor die Diagnose gestellt wird, fand ich besonders interessant, dass sie das entfernte Adenoidgewebe mikroskopisch untersucht haben. Es zeigte sich nämlich, dass man in diesem Polypengewebe durch die veränderte Zellstruktur MPS nachweisen konnte. Diese Beobachtung wurde auch in einer wissenschaftlichen Studie bestätigt: Keilmann et al., Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. 2023. Damit wäre es eigentlich möglich, MPS zu diagnostizieren, wenn man daran denken würde.

Hörprobleme bei MPS

Nicht alle MPS-Patient:innen haben eine Hörbeeinträchtigung. Dennoch treten bei MPS alle Arten der Schwerhörigkeit auf: Schallleitungsschwerhörigkeit im Mittelohr, Schallempfindungsschwerhörigkeit im Innenohr oder eine Kombination aus beidem.



Schallleitungsschwerhörigkeiten treten häufig durch wiederkehrende Paukenergüsse („Glue Ear“) auf. Diese führen dazu, dass tiefere Töne schlechter gehört werden. Paukenröhrchen können hier Abhilfe schaffen, indem sie das Mittelohr belüften und Flüssigkeit ableiten. Solange das Trommelfell geschlossen ist, ist kein besonderer Schutz nötig. Nach einer Röhrcheneinlage sollte das Ohr jedoch trocken gehalten werden – gegebenenfalls mit individuellem Schwimmschutz, den man sich auf Anraten von Dr. Läßig unbedingt besorgen sollte.

Bei Otorrhoen (laufende Ohren) betonte Dr. Läßig, wie wichtig es ist, das Ohr konsequent trocken zu halten, zu reinigen und gegebenenfalls zu föhnen.

Auf eine Frage aus dem Publikum bzgl. antibiotischer Ohrentropfen antwortete sie, dass diese auch mehrmals im Jahr verabreicht unbedenklich sind, weil sie keinen Effekt auf den Rest des Körpers haben, sondern nur lokal wirken. Man sollte aber auch den Infekt symptomatisch behandeln, denn die Ursache könnte auch ein einfacher Schnupfen sein.

Mit zunehmendem Alter kann bei MPS-Patient:innen auch das Innenohr betroffen sein. Dort lagern sich Speicherstoffe ab, welche die feinen Membranen, in denen die Haarzellen liegen, versteifen, sodass die Schwingung und damit der Schall nicht mehr gut übertragen werden.

Dr. Läßig stellte auch kurz technische Versorgungsmöglichkeiten wie passive und aktive Mittelohrimplantate, Knochenleitungssysteme und Hörgeräte vor. Erschreckend für mich war, dass laut einer Studie viele Betroffene mit Hörgeräten unterversorgt sind. Nur etwa jede zweite Person, die eines bräuchte, hat auch eines. Möglicherweise kommt das daher, weil die HNO-Abteilung bei der langen Liste der Ärzt:innen, die man als MPS-Patient:in oft konsultieren muss, an der letzten Stelle steht, meint Dr. Läßig. Sie betont daher, dass gu-

tes Hören wichtig ist für die Lebensqualität und mitentscheidend für unsere geistige Fitness und die Kommunikationsfähigkeit – auch noch im Alter.

Was ich aus dem Vortrag noch mitnehme

Stimme und Ohr sind enger verbunden, als man denkt – und beide verdienen Aufmerksamkeit, damit Kommunikation und Lebensfreude erhalten bleiben.

Auch wenn die Veränderungen im HNO-Bereich bei MPS nicht heilbar sind, gibt es Möglichkeiten, sie zu verlangsamen oder auszugleichen. Die Enzyersatztherapie (EET) kann Ablagerungsprozesse bremsen und so indirekt auch die Stimme und das Gehör schützen

Besonders hilfreich fand ich auch einige praktische Tipps, die ich gerne weitergeben möchte:

- Zur Stimmhygiene empfiehlt Dr. Läßig die tägliche Lax Vox-Übung: Durch einen Strohhalm in ein Glas Wasser blubbern – fünf Minuten am Tag genügen, um die Stimmlippen geschmeidig zu halten.
- Auch die Körperhaltung spielt eine Rolle: Verspannungen im Nacken- oder Schulterbereich können den Klang verändern, weil die Stimme dann nicht mehr „frei in der Bubble vor dem Kopf“ schwingen kann.
- Balanceübungen fördern die Körperhaltung und damit den Stimmklang.
- Regelmäßige HNO-Kontrollen sind wichtig und sollten nicht vergessen werden.
- Und für jene, die Hörgeräte haben, ist eine In-situ-Messung (Hörgerät wird bei der Messung getragen) ausschlaggebend, denn nur so kann genau gemessen werden, wie viel Schall tatsächlich aus dem Hörgerät rauskommt bzw. tatsächlich am Trommelfell ankommt. Damit können die Hörgeräte optimiert werden.



TRAILS 2025 - 4TH EDITION

Ende Oktober 2025 fand in Wien die vierte internationale TRAILS-Konferenz unter dem Titel „Alpha Mannosidosis and Mucopolysaccharidosis: Optimizing Patient Journeys“ statt. Zwei Tage lang drehte sich alles um aktuelle Entwicklungen bei lysosomalen Speicherkrankheiten – von Frühdiagnose und KI-gestützter Diagnostik über neue Therapieansätze bis hin zur Versorgungsqualität und Lebensrealität der Betroffenen.

Fachleute aus aller Welt trafen sich in der Imperial Riding School in Wien, um Erfahrungen auszutauschen und voneinander zu lernen. Besonders spannend fand ich, wie vielfältig das Programm gestaltet war: Von „Früherkennung bei lysosomalen Speicherkrankheiten“ über „Vergleichsstudien mit synthetischen Kontrollgruppen“, „Nutzung nationaler Kindergesundheitsprogramme“ (siehe dazu Artikel auf Seite 59), bis zu Themen wie „Integrierte Patienten:innenversorgung“, „Verhaltens- und Schlafstörungen“ und einem mehrstündigen Simulationstraining wurde deutlich, wie viele Aspekte in die Behandlung seltener Erkrankungen hineinspielen.

Ich durfte gemeinsam mit meiner Tochter Maria beim abschließenden Round Table „Rare and Aware“ dabei sein – eine Gesprächsrunde, die sich der Rolle von Patient:innenorganisationen widmete. Wir sprachen darüber, wie wichtig es ist, dass Selbsthilfegruppen nicht nur die Sorgen und Bedürfnisse von Betroffenen vertreten, sondern ihre Verantwortung auch aktiv leben. Gerade beim Zugang zu Therapien und der Sicherung einer kontinuierlichen Versorgung leisten sie unschätzbare Arbeit – besonders dann, wenn sie als gleichwertige Partner in Entscheidungen einbezogen werden. Einmal mehr habe ich über unseren langen Weg zum Zugang zur Heimtherapie für unsere Patient:innen berichtet, über endlose Diskussionen und Einzelfallentscheidungen. Das mag wie ein kleiner Schritt wirken – für die

Betroffenen bedeutet es aber enorme Lebensqualität.

Solche Erfolge zeigen mir immer wieder, dass Beharrlichkeit und Zusammenarbeit auf Augenhöhe viel bewirken können – und dass sich jeder Einsatz, so mühsam er manchmal auch ist, am Ende lohnt. Für Maria und mich war es etwas Besonderes, bei dieser internationalen Konferenz als Patient:innenvertreterinnen und als Teil einer Gemeinschaft, die sich mit ganzer Kraft für seltene Erkrankungen stark macht, dabei zu sein und zu spüren, dass unsere Stimme zählt.

Michaela Weigl





Setz deinem Geburtstag ein Krönchen auf!



FUNKTION VOR RÖNTGENBILD

ORTHOPÄDISCHE HERAUSFORDERUNGEN BEI MPS

Vortrag von PD Dr. Lothar Seefried bei der deutschen MPS-Konferenz, zusammengefasst von Michaela Weigl

Bei der deutschen MPS-Konferenz beleuchtete Prof. Dr. Lothar Seefried die typischen orthopädischen Probleme bei den verschiedenen MPS-Formen. Er machte deutlich, dass die Fehlentwicklungen im Knochen- und Knorpel-aufbau ein Grundproblem darstellen, das viele der sichtbaren Veränderungen im Skelett erklärt.

Dysostosis multiplex



Bei MPS ist häufig die Entwicklung des Skeletts gestört. Diese typischen Knochenveränderungen nennt man Dysostosis multiplex. Prof. Seefried erklärte, dass der Körper zunächst ein Gerüst aus Knorpel bildet, das erst später zu Knochen umgebaut wird. Wenn dieser Übergang nicht richtig funktioniert, bleibt der Knorpel weich und instabil. Dadurch entstehen Fehlbildungen, die als Dysostosis multiplex bezeichnet werden. Besonders betroffen sind Gelenke wie Hüfte, Knie oder Wirbelsäule.

Vor allem an der Hüfte zeigt sich das Problem oft früh. Die Gelenkpfanne bildet sich erst nach der Geburt – der Hüftkopf formt sich dabei seine eigene Pfanne. Sowohl in der Pfanne als auch am Hüftkopf befinden sich Knorpeloberflächen. Wenn der Hüftkopf aber zu weich ist und sich nicht korrekt einfügt, kann keine stabile Pfanne entstehen. Das führt später zu Entzündungsreaktionen, Schmerzen und Bewegungseinschränkungen.

Die Folie oben veranschaulicht die typischen Veränderungen bei Dysostosis multiplex: ein verdickter Schädel, abgeflachte Wirbelkörper, veränderte Hüftgelenke, verkürzte und breite Fingerknochen sowie kurze, verdickte Röhrenknochen. Diese entstehen, weil sich der Knorpel nicht richtig zu stabilem Knochen umwandelt.

Prof. Seefried betonte, dass orthopädische Probleme bei MPS ein lebenslanges Kontinuum darstellen: Die Veränderungen beginnen im Kindesalter, begleiten die Betroffenen aber oft bis ins Erwachsenenleben. Gerade bei älteren Patient:innen sei die genaue Kenntnis der Krankheitsform entscheidend, um Fehlinterpretationen – etwa als Morbus Perthes – zu vermeiden.

Gelenksteifigkeit und Bewegung

Viele Patient:innen neigen aber auch dazu, Gelenksteifigkeit und Kontrakturen zu entwickeln. (Eine Ausnahme bildet MPS IV, wo diese seltener auftreten, weil die Gelenke durch die Knorpelschwäche eher überbeweglich sind.)

TABLE 2 ROM measurements stratified by presence of joint stiffness and limited function in the relevant joints.

Joint and movement	Joint stiffness and limited function present		Normal ROM
	Yes	No	
Shoulder abduction, °	n = 130 Median ROM (P10, P90) 101.3 (79.8, 130.0)	n = 79 Median ROM (P10, P90) 102.4 (77.5, 150.0)	180
Elbow extension, °	n = 137 Median ROM (P10, P90) -20.0 (-47.5, 25.0)	n = 85 Median ROM (P10, P90) -9.0 (-36.0, 25.0)	0-10
Wrist extension, °	n = 83 Median ROM (P10, P90) 32.5 (10.0, 65.5)	n = 135 Median ROM (P10, P90) 35.0 (8.0, 70.0)	60-70
Hip extension, °	n = 74 Median ROM (P10, P90) 0.0 (-22.5, 20.0)	n = 122 Median ROM (P10, P90) 6.8 (-17.5, 30.0)	20-30
Knee extension, °	n = 104 Median ROM (P10, P90) -8.8 (-22.5, 10.0)	n = 108 Median ROM (P10, P90) 0.0 (-20.0, 22.5)	0-10
Ankle dorsiflexion, °	n = 73 Median ROM (P10, P90) 3.5 (-17.5, 20.0)	n = 97 Median ROM (P10, P90) 10.0 (-7.5, 22.5)	20

Die Folie zeigt, wie häufig Bewegungseinschränkungen in verschiedenen Gelenken vorkommen. Besonders auffällig ist der Schulterbereich: Hier ist die Beweglichkeit oft deutlich eingeschränkt – und das hat große Auswirkungen auf den Alltag. Denn um etwas zu greifen, zu essen oder sich anzuziehen, muss die Schulter gut funktionieren. Dass die Schulter so häufig betroffen ist, wird im Alltag manchmal übersehen. Probleme an den Beinen fallen meist früher auf, weil sie beim Gehen oder Stehen sofort sichtbar sind.

Interessanterweise sind Einschränkungen an der unteren Extremität (also an Beinen und Füßen) weniger häufig. Dazu meint Prof. Seefried, es könnte daran liegen, dass die Beine im Alltag ständig in Bewegung sind – Bewegung hilft also möglicherweise, Kontrakturen zu vermeiden. Wenn das auch für den oberen Körperbereich gilt, dann könnte regelmäßige Bewegung und Physiotherapie helfen, auch an der Schulter mehr Beweglichkeit zu erhalten und Einschränkungen zu vermeiden – das fand ich besonders interessant!

Diagnostisches Vorgehen bei MPS

Prof. Seefried betonte, wie wichtig es ist, nicht nur auf Röntgenbilder zu schauen, sondern die gesamte Körperachse und die Funktion zu beurteilen. Eine Ganganalyse oder ein 3D-CT können wertvolle Hinweise geben, welche Korrekturen sinnvoll sind.

Bei MPS ist die klinische Untersuchung entscheidend – man muss sich den Menschen als Ganzes ansehen, nicht nur einzelne Gelenke. Wichtig ist, schmerzhafteste Punkte zu erkennen, die Beweglichkeit zu prüfen und den funktionellen Zusammenhang zu verstehen. Nur so lässt sich beurteilen, ob eine geplante Maßnahme tatsächlich einen spürbaren Nutzen im Alltag bringt.



Röntgenaufnahmen sind hilfreich, aber nur ein Teil des Ganzen. Entscheidend ist, dass immer das gesamte Bein abgebildet wird – nur so kann die Beinachse beurteilt werden. Man muss wissen, wie sich etwa eine Operation an der Hüfte auf Knie oder Sprunggelenk auswirkt.

Neben der Frontalansicht sind auch Aufnahmen in Rotation wichtig. Eine CT-Untersuchung erlaubt eine dreidimensionale Beurteilung und hilft einzuschätzen, ob Korrekturen in mehreren Ebenen notwendig sind. Auch die Ganganalyse spielt eine wichtige Rolle: Man lässt die Betroffenen gehen und beobachtet, wie sich der Körper tatsächlich bewegt – das liefert wertvolle Hinweise, die man auf Bildern allein nicht sieht.

Oft sind bei MPS mehrere Gelenke gleichzeitig betroffen – etwa Hüfte, Knie, Sprunggelenke oder die Wirbelsäule. Diese Veränderungen beeinflussen einander. Wenn die Hüfte nicht stabil ist, wirkt sich das auf das Knie oder die Sprunggelenke aus. Deshalb ist es so wichtig, den ge-

samten Bewegungsapparat im Zusammenhang zu betrachten, bevor man eine Operation plant. Denn eine Hüft-OP löst nicht gleichzeitig das Problem im Knie oder weiter unten im Sprunggelenk.

Was ebenfalls beachtet werden muss, ist die Knochenqualität. Ein Vitamin-D-Mangel oder ein gestörter Knochenstoffwechsel kann problematisch sein. Prof. Seefried achtet bei seinen Untersuchungen immer auf Knochenstruktur und -dichte. Auch wenn die Werte bei MPS-Patient:innen oft niedriger ausfallen, liegt das meist an der geringeren Körpergröße – nicht an einer Osteoporose. Die Knochen sind in der Regel stabil genug, um nicht bruchgefährdet zu sein.

Das Bild von der Wirbelsäule hat mich persönlich an die Geschichte meiner Tochter erinnert, auch wenn sich das bei ihr in der Halswirbelsäule abgespielt hat. In der Abbildung sieht man eine Wirbelsäulen-OP mit Versteifung. Am Ende des Implantats hat sich erneut eine Abknickung gebildet! Das ist wohl ein Hinweis darauf, dass die Belastung nach einer OP auf andere Abschnitte übergeht, und dass man auch diese Dinge bedenken muss.

Wachstumslenkung beim X-Bein

Solange das Skelett wächst, lassen sich Achsenfehlstellungen manchmal durch sogenannte „Wachstumslenkung“ mit kleinen Platten (8-plates) relativ einfach korrigieren. Dabei wird das Wachstum auf der Innenseite der Epiphysenfuge gezielt gebremst, während die Außenseite weiterwächst, damit sich das Bein von selbst begradigt.

Entscheidend ist der richtige Zeitpunkt. Zu früh ist wirkungslos, weil die Fehlstellung dann durch das weiche, wenig belastbare Knorpelgewebe schnell zurückkehrt. Zu spät bringt es nur begrenzt Erfolg. Am sinnvollsten ist die Maßnahme gegen Ende des Wachstums, wenn sich das Skelett stabilisiert. Um den richtigen Zeitpunkt zu bestimmen, sollte auch das Skelett-



alter beurteilt werden, z.B. durch ein Handröntgen. So lässt sich abschätzen, wann die Wachstumsfugen noch aktiv sind und die Korrektur am besten wirkt.

Kleine Patient:innen – große technische Herausforderungen

Da viele MPS-Patient:innen kleinwüchsig sind, stellt sich auch die Frage nach geeigneten Implantaten. Standardgrößen sind oft zu groß, Spezialanfertigungen aber teuer. Prof. Seefried setzt sich dafür ein, dass Firmen auch kleinere Größen in ihr Sortiment aufnehmen – das wäre langfristig besser als Einzelanfertigungen.

Er sprach sich außerdem dafür aus, orthopädische Probleme bei MPS-Patient:innen systematisch zu erfassen, um eine bessere wissenschaftliche Grundlage für künftige Behandlungen zu schaffen. Bislang sei die Literatur dazu sehr dünn, obwohl die Patient:innen immer älter werden und häufiger Fragen zu Endoprothetik und Knochenersatz auftauchen.

FRÜHERKENNUNG VON MPS UND ALPHA-MANNOSIDOSE DURCH INNOVATIVE NUTZUNG DER U7A-VORSORGEUNTERSUCHUNG

Forschungsprojekt von Chiesi und Rare United mit Unterstützung von Dr. Christina Lampe und Prof. Dr. Florian Lagler

Ausgehend von einem erfolgreichen Pilotprojekt von Dr. Christina Lampe wird derzeit mit Unterstützung von Dr. Lampe und Prof. Dr. Florian Lagler eine Initiative zur Früherkennung von Mukopolysaccharidosen (MPS) und Alpha-Mannosidose (AMAN) vorbereitet. Ziel ist es, das Potenzial der etablierten U7a-Vorsorgeuntersuchung („Gelbes Heft“) zu nutzen, um betroffene Kinder frühzeitig zu identifizieren. Diese Untersuchung, die bei allen Kindern im Alter von 34 bis 38 Monaten durchgeführt wird, umfasst ein breites Spektrum an Entwicklungs- und Organchecks – von Sprache und Motorik über Körpergröße und Kopfumfang bis zu Leber, Gelenken und Hörvermögen.

Im Pilotprojekt wurden Kinderärzt:innen und Praxisteams geschult, mithilfe eines Elternfragebogens und einer einfachen Filterkartenanalyse jene Kinder zu erkennen, bei denen ein MPS-Filterkartentest sinnvoll ist. Das Ergebnis war bemerkenswert: Von nur 19 durchgeführten Screenings konnten acht Kinder mit MPS identifiziert werden – eine außergewöhnlich hohe Trefferquote, die das Potenzial des Ansatzes eindrucksvoll belegt.

Operieren nur mit Bedacht

Bei MPS braucht jede OP eine sehr sorgfältige Abwägung. Ziel ist immer, Beweglichkeit zu verbessern, Schmerzen zu lindern und die Lebensqualität zu erhöhen. Wann immer möglich, sollte konservativ behandelt werden – mit Physiotherapie, Schmerztherapie, Orthesen oder speziellem Schuhwerk. Erst wenn das nicht mehr reicht, ist ein operativer Eingriff sinnvoll.

Prof. Seefried ist es wichtig, dass unvermeidliche Operationen gut vorbereitet, interdisziplinär abgestimmt und mit realistischen Erwartungen durchgeführt werden. Wichtig ist nicht das perfekte Röntgenbild, sondern ob Patient:innen im Alltag tatsächlich profitieren. Nur wenn Funktion und Lebensqualität auch nach Monaten besser sind, ist die Operation wirklich erfolgreich.

„Wenn man ohne Operation etwas erreichen kann, dann sollte man es ohne Operation tun – wenn man operiert, dann gut geplant und im richtigen Moment.“

Darauf aufbauend wird nun eine Kooperation von Chiesi und Rare United initiiert. Eine digitale Erweiterung des Konzepts soll mithilfe künstlicher Intelligenz (KI) den Screening-Prozess vereinfachen. Über einen QR-Code sollen Eltern künftig im Wartebereich der Kinderarztpraxis eine Web-App aufrufen können, die sie – analog zum Pilotfragebogen – durch MPS-typische Symptome führt. Ergänzt wird die App durch den GestaltMatcher, ein KI-gestütztes System der Association for Genome Diagnostics (AGD), das auf Basis von Gesichtsfotos charakteristische Merkmale genetischer Syndrome erkennt.

Die Kombination aus Fragebogen und Gestaltanalyse soll Kinderärzt:innen ein niedrigschwelliges, datenschutzkonformes Instrument bieten, um Verdachtsfälle auf MPS oder AMAN frühzeitig zu erkennen. Das Projekt verbindet medizinische Prävention, digitale Innovation und internationale Zusammenarbeit – ein Beispiel dafür, wie moderne Technologie die Früherkennung seltener Erkrankungen verbessern kann.

Florian Lagler



CHAMPS – RÜCKBLICK & AUSBLICK

Wer sich für MPS interessiert, ist wahrscheinlich schon auf den Namen CHAMPS gestoßen – die Kommunikationsplattform, die Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen und Interessierte mit aktuellen Informationen zu MPS, ML und Mannosidose versorgt. Hinter dieser Initiative steht Harald Kejr, der mit großem Engagement daran arbeitet, seltene Erkrankungen in der Fachwelt sichtbarer zu machen – und damit auch uns MPS-Gesellschaften in Deutschland, Österreich und der Schweiz entscheidend unterstützt.

Rückblick auf 2024 – Hürden und Erfolge

Das Jahr 2024 brachte für CHAMPS einige Herausforderungen. Ein Hackerangriff legte den Meta-Account über Monate lahm, verursachte hohe Kosten und machte eine komplette Neuaufsetzung der Analysesoftware notwendig. Trotz dieser Rückschläge gelang es, die Arbeit fortzuführen: Die Website wurde neu gestaltet, Kampagnen im Rahmen des internationalen MPS-Kongresses in Würzburg umgesetzt und die Kommunikation mit Sponsoren aufrechterhalten. Trotz aller technischen Hürden erzielten die CHAMPS-Kanäle 2024 beeindruckende Reichweiten: Über 2,1 Millionen Sichtkontakte allein über Meta und insgesamt mehr als 4,4 Millionen Aufrufe seit Projektstart zeigen, wie wichtig kontinuierliche Öffentlichkeitsarbeit ist – gerade in einem so spezialisierten Themenfeld.

Wissen teilen – live und direkt

Ein besonderes Format sind die zertifizierten CHAMPS-Live-Webinare, die Ärzt:innen fundiertes Wissen über seltene Erkrankungen vermitteln. Da die Organisation und Durchführung dieser Veranstaltungen mit sehr hohen Kosten verbunden sind – rund 40.000 Euro pro Event –, wurde beschlossen, sie nur alle zwei Jahre durchzuführen. So kann die Qualität der Inhalte gesichert und das Sponsoring gezielt eingesetzt werden.

**Mehr Informationen unter:
www.cha-mps.org**

2025: Ran an die Ärzt:innen – und an die Eltern

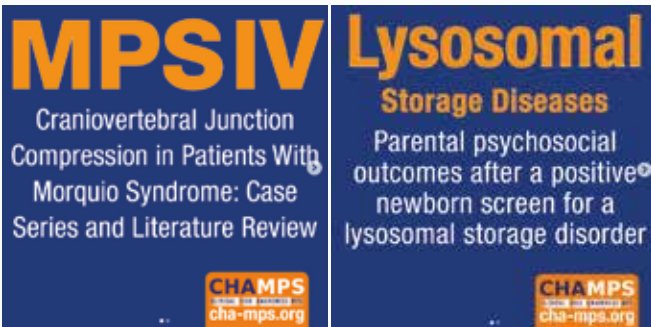
Das Ziel der Kampagne ist es immer, MPS bekannter zu machen, neue Diagnosen zu ermöglichen und Ärzt:innen zu sensibilisieren. Gleichzeitig richtet sich CHAMPS stärker an Eltern, die meist als Erste Veränderungen bei ihren Kindern wahrnehmen, und so einen entscheidenden Beitrag zur Früherkennung leisten können.

Ein großer Erfolg war der Radiobeitrag vom 15. Mai 2025, der auf mehreren öffentlich-rechtlichen Sendern ausgestrahlt wurde. Allein auf der Website des Bayerischen Rundfunks erzielte der Beitrag über 45.000 Aufrufe – ein starkes Zeichen dafür, dass das Interesse an Aufklärung über seltene Erkrankungen wächst.

Ausblick 2026 – KI im Fokus

Für 2026 ist erneut ein großes Live-Webinar geplant. Das vorgeschlagene Thema: der Einsatz von künstlicher Intelligenz bei der Diagnose seltener Erkrankungen. Ziel ist, zu zeigen, wie moderne Technologien helfen können, MPS und ähnliche Erkrankungen künftig schneller zu erkennen.

CHAMPS ist längst mehr als nur eine Kommunikationskampagne – es ist eine Plattform, die Wissen, Vernetzung und Engagement vereint. Wir als MPS-Gesellschaften profitieren direkt davon: durch mehr Sichtbarkeit, fundierte Information und stärkeren Austausch zwischen Medizin, Forschung und Betroffenen.



MUT ZUM SCHNITT



WEG MIT DEM ALTEN ZOPF – HER MIT DEM HUND

Diese Entscheidung ist mir nicht leichtgefallen, aber sie war reiflich überlegt – es war also keine Kurzschluss-handlung: Mein langer Zopf ist ab!

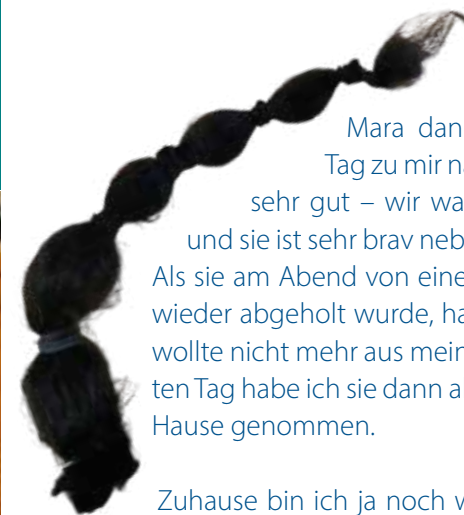
Warum? Nun ja, ich habe MPS IVa, die körperlichen Einschränkungen nehmen zu, und das regelmäßige Kämmen, Waschen, Trocknen und vor allem das Hochbinden der Haare zum Zopf wurde immer beschwerlicher und schmerzhafter in allen oberen Gelenken. So wuchs mit den Haaren auch der Gedanke, diese nun doch einmal abschneiden zu lassen. Aber so lange Haare einfach abschneiden und entsorgen? Nein! Damit kann man etwas Gutes tun. Ich spendete sie an eine Organisation, die aus abgeschnittenen Haaren Echthaarperücken für Krebspatient:innen oder auch Personen mit Haarausfall aufgrund diverser Erkrankungen anfertigt.

Da ich aufgrund meiner derzeitigen psychischen Verfassung nicht mehrere Menschen um mich haben kann, hat Mama über ihren großen Bekanntenkreis eine Friseurin gefunden, die sogar zu mir in die Wohnung kam und mir zuhause erst den langen Zopf abgeschnitten und anschließend die verbliebene Haarpracht auf 0,8 cm abrasiert hat. Obwohl Jasmin (die Friseurin) fast eine Stunde an meiner neuen Frisur gearbeitet hat, hat sie keine Bezahlung dafür genommen, weil sie den guten Zweck mit unterstützen wollte. Sie be-

kam dennoch zwei Geldscheine – mit dem Hinweis, sie solle diese in die Spardose ihres Sohnes geben. Der zweijährige Sebastian war nämlich dabei und amüsierte sich währenddessen mit meinem Schlagzeug, den Djembe-Trommeln und meinen Gitarren. Jasmin hat sich angeboten, bei Bedarf jederzeit wieder ihren kleinen mobilen Friseursalon bei mir zuhause zu öffnen.

Es dauerte nicht nur einige Tage, sondern einige Wochen, bis ich nicht mehr gewohnheitsgemäß meinen langen Zopf nach hinten werfen bzw. aus T-Shirts oder Jacken herausziehen wollte. Es ist jetzt zwar ziemlich kalt auf dem Kopf, aber die Haarpflege ist dafür nun ein Klacks.

Da ich aufgrund meiner anhaltenden psychischen Probleme mittlerweile erwerbsunfähig bin und allein in meiner Wohnung lebe, wird ein Tag ganz schön lang. Seit Januar habe ich deshalb nun auch eine kleine Hündin. Sie ist ein Bracken-Mix aus Rumänien – sieht aus wie ein Dackel, ist aber ein bisschen größer. Mama und ich gingen vier Monate lang jede Woche zwei- bis dreimal zur Gewöhnung ins Tierheim. Mit Mama hat sich die kleine Mara relativ schnell angefreundet, aber um mich und meinen E-Rolli hat sie immer einen sehr großen Bogen gemacht und ist bei jedem Geräusch, das der Rolli hervorgebracht hat, erschrocken. Anfang Januar wurde



Mara dann versuchshalber mal einen Tag zu mir nach Hause gebracht. Das ging sehr gut – wir waren sogar miteinander Gassi, und sie ist sehr brav neben meinem Rolli hergelaufen. Als sie am Abend von einer Mitarbeiterin des Tierheims wieder abgeholt wurde, hat sie sich sehr gesträubt und wollte nicht mehr aus meiner Wohnung raus. Am nächsten Tag habe ich sie dann als meine kleine Mara mit nach Hause genommen.

Zuhause bin ich ja noch weitgehend ohne Rolli unterwegs, und da kommen wir sehr gut miteinander aus. Einige Wochen war Mama beim Gassi gehen dabei, da sich Mara ihr Geschirr nur von ihr anlegen ließ und sich draußen dann manchmal die Leine im Rollstuhl verwi-

ckelte. Mittlerweile lässt sie sich auch von mir das Geschirr anlegen, und wir beide gehen auch alleine Gassi. Mara läuft nun die meiste Zeit ohne Leine, hört gut auf meine Kommandos „Stopp“ vor Straßen und „weiter“, wenn wir die Straße überqueren. Jogger und Radfahrer kommen problemlos an uns vorbei, denn Mara geht auf Anweisung an den Straßenrand und setzt sich nieder.

Seit ich diese kleine Hündin habe, habe ich viele andere Hundehalter:innen kennengelernt und kann mittlerweile unterscheiden, mit welchen Hunden ich Mara spielen lassen kann und von welchen Hunden ich sie besser auf Abstand halte. Mara tut mir sehr gut, und sie macht mir große Freude.

Markus



www.re-mobility.at

Wir freuen uns auf Ihre Terminvereinbarung!

**Ihr Spezialist für:
individuelle
Autoumbauten
Einstiegshilfen
Fahr- & Bedienhilfen
Verladehilfen**

re-mobility
Mit uns bleiben Sie mobil.

Forststraße 2, 4181 Oberneukirchen
T +43 (0) 664 886 708 38
T +43 (0) 7212 20569
info@re-mobility.at
www.re-mobility.at

MEIN BEAT, MEIN LEBEN

ICH ERZÄHL, WER ICH BIN - EIN RAP ÜBER LEBEN MIT MPS



Verse 1

Ich war noch klein, als es begann, keiner wusste Bescheid,
mein Körper fühlte sich anders an, doch niemand war bereit.

Die Diagnose kam – Mukopolysaccharidose,
ein Wort wie ein Sturm, ein Leben voller Dosen.
Krankenhausbesuche wurden Teil von mir,
jeder Tag voller Nadeln, doch ich bleibe hier.
Die Ärzt:innen erklär'n, was mein Körper nicht schafft,
doch in meinem Herz ist 'ne unendliche Kraft.
Die Welt draußen läuft, doch ich kämpf in mir drin,
manchmal frag ich mich selbst: „Warum ich, warum bin ich der, der das trägt?“
Doch dann schau ich zurück, jede Narbe, jeder Schmerz hat mich stark gemacht – ein Stück.

Hook

Das ist meine Geschichte, ich erzähl, wer ich bin,
Mukopolysaccharidose steckt tief in meinem Sinn.
Jeden Tag ein neuer Kampf, doch ich lass mich nicht brechen,
mein Leben, meine Reise, ich werd den Weg zurechtrichten.

Verse 2

Manche Tage sind grau, die Schmerzen zu schwer,
doch ich schau in den Spiegel und sag: „Ich will mehr.“
Mehr vom Leben, mehr vom Glück, mehr von der Zeit,
auch wenn Mukopolysaccharidose mich immer begleitet.
Die Therapien sind hart, der Weg ist nie leicht,
doch ich spür den Funken Hoffnung, der in mir bleibt.
Meine Familie ist mein Schild, sie trägt mich nach vorn,
mit ihrer Liebe im Rücken wird ein Kämpfer geboren.
Es ist nicht einfach, doch ich lern jeden Tag,
dass der stärkste Mensch der ist, der niemals versagt.
Mukopolysaccharidose gibt den Rhythmus vor,
doch ich tanz meinen eigenen Beat, ein Löwe im Chor.

Bridge

Meine Geschichte ist mehr als ein Krankheitssymbol,
es ist Mut, es ist Kraft, es ist Leben, es ist Stolz.
Mukopolysaccharidose hat mein Leben geformt,
doch ich trag die Krone, egal wie groß der Sturm.

Hook

Das ist meine Geschichte, ich erzähl, wer ich bin,
Mukopolysaccharidose steckt tief in meinem Sinn.
Jeden Tag ein neuer Kampf, doch ich lass mich nicht brechen,
mein Leben, meine Reise, ich werd den Weg zurechtrichten.

Outro

Für all die Kämpfer da draußen, die dasselbe durchstehn,
unsere Narben sind die Zeugen, wir bleiben bestehn.
Mukopolysaccharidose mag Teil von uns sein,
doch unsere Stärke macht uns einzigartig – wir sind niemals allein.

Zülfiye



Während unserer Therapiewoche trug Zülfiye ihren Rap „Ich erzähl, wer ich bin“ erstmals vor. Es war still im Raum, viele hatten Tränen in den Augen – ein Auftritt, der uns alle tief berührt hat. Über den QR-Code können Sie den Rap auf YouTube anhören – und sich berühren und begeistern lassen.

FÜNFTER MEISTERTITEL



DAS LETZTE GROSSE SPIEL – UNSER WEG ZUM FÜNFTEN MEISTERTITEL

Das war's – das große Finale der Staatsmeisterschaft 2025. Wir, die Klagenfurter, standen kurz davor, Geschichte zu schreiben. Fünf Meistertitel in Folge – das wäre der absolute Wahnsinn. Aber bis dahin war's ein richtig hartes Stück Arbeit.

Unsere Spiele laufen immer gleich ab: An einem Wochenende spielen wir zweimal – am Samstag am Nachmittag und am Sonntag in der Früh. Und an diesem letzten Wochenende wussten wir, wir müssen beide Spiele gewinnen, sonst ist der Traum vom Titel vorbei.

Vor dem ersten Spiel war ich extrem aufgeregt. Nach einem Monat Pause trifft man die Mannschaft wieder, man weiß nicht genau, wie alle drauf sind, wie sich das Zusammenspiel anfühlt. Aber sobald wir aufs Eis gegangen sind, war alles da – das Vertrauen, die Energie, der Wille. Wir haben das erste Spiel mit 8:0 gewonnen. Das war unglaublich wichtig. Es hat uns Selbstvertrauen gegeben, und wir wussten: Morgen holen wir uns das Ding!

Am Sonntag war die Stimmung ganz besonders. Wir haben uns um 08.30 Uhr in der Halle getroffen, jeder war konzentriert, aber man hat gespürt – da liegt was in der Luft. Ich hab meinen Schläger noch getapt, die Kufen geschliffen, mein Sportgetränk vorbereitet. Und dann kam unser Kapitän, hat die Ansprache gehalten – und der hat uns so richtig heiß gemacht. Da ist dieses Feuer in dir, diese Mischung aus Nervosität und purer Vorfreude.

Kurz danach ging's aufs Eis zum Aufwärmen. 10, 15 Minuten, ein paar kleine Spiele, ein bisschen Puckgefühl holen. Schon da waren viele Zuschauer:innen da.

Familie, Freunde, Fans – alle haben zugeschaut. Ich war aufgeregt, klar. Es ist jedes Mal ein besonderer Moment, wenn du weißt, dass so viele Menschen gekommen sind, um dich und dein Team zu sehen.

Dann der Pfiff – das Spiel beginnt. Drei Mal 15 Minuten. Jede Sekunde zählt. Wir sind super gestartet, gleich voll im Spiel gewesen, Tore geschossen, uns gegenseitig gepusht. In der zweiten und dritten Hälfte wurde es noch intensiver, aber wir haben weiter Gas gegeben. Und dann... der letzte Pfiff.

Wir haben's geschafft. Meister! Zum fünften Mal in Folge!

Ich kann gar nicht beschreiben, was in dem Moment in mir los war. Es war einfach das beste Gefühl überhaupt – Erleichterung, Freude, Stolz. Fünf Jahre harte Arbeit, so viele Stunden Training, so viele Rückschläge, und trotzdem stehen wir wieder ganz oben.

In der Kabine ist dann alles explodiert. Musik voll aufgedreht, jeder schreit, lacht, umarmt sich. Wir haben getanzt, gefeiert, einfach gelebt. Das war pure Freude. Dieses Gefühl, etwas gemeinsam geschafft zu haben – das ist unbezahlbar.

Jedes Jahr wird die Liga stärker, die Gegner härter, aber auch wir wachsen zusammen. Wir sind mehr als nur ein Team – wir sind eine Familie. Und genau das macht uns aus. Fünf Titel in fünf Jahren – das ist nicht nur Erfolg, das ist Herzblut. Und ich weiß, wir sind noch lange nicht fertig.

Lukas Mossbauer

SCHULE MIT HERZ

WENN BEIM SCHULSTART ALLE AN EINEM STRANG ZIEHEN



Für Manuel stand im vergangenen Jahr oft die Frage im Raum: „Wo gehe ich nach der Volksschule hin?“ Wir haben uns gemeinsam mehrere Schulen angesehen, aber für Manuel war schon bald klar: Er möchte ins Gymnasium. Nach einem kurzen Gespräch mit Direktor OStR Mag. Böhm stand für ihn fest: „Da möchte ich hin.“ Besonders gefallen hat ihm, dass der Direktor auf Augenhöhe mit ihm gesprochen hat.

Schon vordem Schulstart haben wir uns viele Gedanken gemacht, wie das mit Manuels Infusionen funktionieren kann, wenn der Unterricht länger dauert. Die Infusion dauert etwa 3,5 Stunden, und wir überlegten, ob es möglich ist, die Enzyersatztherapie während der Schulzeit zu verabreichen. Da Manuel sich mit der Infusion frei bewegen kann – sie wird in einem Rucksack getragen – haben wir gefragt, ob unsere Nurse in die Schule kommen darf, Manuel die Infusion anhängt und dann in der Klasse bei ihm bleibt.

Die Antwort kam sofort und ohne Zögern: „Wenn Manuel diese Schule besuchen möchte, dann finden wir eine Lösung.“ Und so ist es auch gekommen! Bereits während der Sommerschule erhielt er seine erste „Schulinfusion“. Von Anfang an war es für niemanden ein Problem – weder für die Schule noch für seine Mitschüler:innen. Ich durfte zu Schulbeginn den Klassenkamerad:innen, Eltern und Lehrer:innen kurz erklären, warum Manuel seine wöchentliche Infusion braucht – und dass er sie sein Leben lang benötigen wird.

Für uns ist es eine große Erleichterung zu wissen, dass Manuel gut aufgehoben ist und wir dadurch die Woche besser planen können. Für Manuel bedeutet das einen freien Nachmittag, den er sonst für die Infusion bräuchte. Und dieser freie Nachmittag ist wichtig – denn neben der Schule braucht er auch regelmäßige Physiotherapie und Ergotherapie, um seine Beweglichkeit zu erhalten.

Wir sind sehr dankbar, dass wir von Herrn Direktor Böhm, dem ganzen Lehrer:innen-Team, der Schulärztin

Dr. Wiesner und dem gesamten Gymnasium so offen und hilfsbereit unterstützt werden. Auf diesem Weg möchten wir dem Bundesrealgymnasium Zwettl, den Mitschüler:innen, ihren Eltern sowie dem gesamten Lehrer:innen-Team herzlich danken.



EIN ZUHAUSE, DAS MITWÄCHST – BARRIEREFREI FÜR FRITZI

Früher als gedacht haben wir uns zu Beginn des Jahres an die Planung des barrierefreien Umbaus unseres Kleingartenwohnhauses gemacht. Unser Ziel war es, ein Zuhause zu schaffen, in dem Fritz alle Möglichkeiten hat, aktiv am Leben im Haus teilzunehmen und gleichzeitig ein menschenwürdiges Umfeld zu genießen.

Ein besonderer Schwerpunkt lag auf der Schaffung eines barrierefreien Badezimmers sowie einer Toilette im Erdgeschoss, die Fritz mit Unterstützung nutzen kann. Zudem haben wir einen Treppenlift eingeplant, der vom Keller (Therapiezimmer) bis in den ersten Stock (Schlafzimmer und Badezimmer) führt.

Nach intensiven Überlegungen zur Raumaufteilung standen wir vor der finanziellen Herausforderung. Wir kontaktierten zunächst vier verschiedene Firmen, um den optimalen Treppenlift für Fritz auszuwählen, und entschieden uns schließlich für ein Modell der Firma Secon.

Im Anschluss erhielten wir die Kostenvoranschläge für das Badezimmer und die Mauerdurchbrüche im Erdgeschoss. Von Anfang an war uns bewusst, dass wir viele der Arbeiten in Eigenregie durchführen müssen, um die Kosten zu bewältigen. So hatten wir einen Plan und eine Kostenaufstellung, doch die Finanzierung blieb eine Herausforderung. Wir durchforsteten das Internet nach möglichen Unterstützungen von Land und Bund und füllten die entsprechenden Anträge aus. Außerdem kontaktierten wir verschiedene Stiftungen und Vereine. Leider gibt es nicht viele, die Erwachsene unterstützen – aber wir wurden fündig.

Ende April begannen wir mit dem Ausräumen von Fritz' und Fredi's alten Zimmern und erledigten nach und nach die anfallenden Arbeiten – es waren mehr, als wir zunächst gedacht hatten. Der Treppenlift wurde Mitte August montiert, und Fritz' Zimmer wird rechtzeitig zu

seinem Geburtstag fertiggestellt sein. Die Arbeiten am Badezimmer und im Erdgeschoss werden voraussichtlich im März des kommenden Jahres beginnen. Ich werde euch über den Fortschritt auf dem Laufenden halten.

Ein großer Dank geht an die Stadt Wien, das Sozialministerium, die PVA und die MA 40, die den Treppenlift zu 100 % finanziert haben. Das Badezimmer ist bislang zu 73 % finanziert, wobei insbesondere der MPS-Verein, die Wibke-Stiftung, Hilfe im eigenen Land und das Sozialministerium maßgeblich unterstützt haben. Fritz' Zimmer haben wir komplett in Eigenregie saniert.

Bleibt gespannt auf weitere Neuigkeiten!

Sabine



SPEZIALFALL UNTER SPEZIALFÄLLEN

SCHMERZ, HOFFNUNG UND GLAUBE - MEIN WEG ZUR HEILUNG



Seit zwei Jahren habe ich Probleme mit meiner Hüfte. Schmerzen in der Hüfte haben die meisten MPS-Patient:innen, doch als es immer schlimmer wurde, wurde ich in Speising vorstellig. Damals wurde mir keine Hoffnung auf eine mögliche Behandlung gemacht. Für mich hätte das bedeutet, jeden Tag Schmerztabletten zu nehmen und wieder viel unselbstständiger zu werden.

Meine Mobilität wollte ich nicht verlieren. Ich möchte meine Socken selbst anziehen, am Boden sitzen und mit meiner Nichte spielen. Das nur zur Vorgeschichte. Danach haben sich meine akuten Probleme mit den Hüften durch viele alternative Behandlungen wieder beruhigt und ich dachte nicht mehr viel darüber nach.

Dieses Jahr im April hatte ich auf einer ProRare-Veranstaltung das Glück, OA Dr. Gabriel Mindler zu treffen. Ich schilderte ihm meine Beschwerden. Versprechen wollte er mir natürlich nichts, ohne mich tatsächlich untersucht zu haben und meine Röntgenbilder zu sehen, aber er hat mir gesagt, ich soll zu ihm in die Ambulanz kommen. Er würde sich auch von seinen anderen Patient:innen wünschen, dass sie nicht erst dann kommen, wenn die Probleme schon akut sind, sondern schon früher, damit er und seine Kolleg:innen auch die Zeit haben, sich wirklich Gedanken zu machen.

Mein Termin war im Juni, bis dahin hatte ich leider schon drei Ausfälle, sodass ich plötzlich nicht mehr stehen, geschweige denn gehen, konnte. Zweimal abends und einmal direkt vor der Osteopathie Behandlung. Meine Osteopathin Susanne und ich hatten vereinbart, die Behandlungen zwischen Osteopathie und Physiotherapie abzuwechseln. An diesem Tag hatte ich vor, Physiotherapie zu machen, weil meine Beschwerden gerade nicht akut waren und ich mich aktiv bewegen wollte. Doch in dem Moment, als ich das sagte, ließ meine linke Hüfte aus und ich konnte nicht mehr stehen. Susanne hat also meine Hüfte osteopathisch behandelt. Leider sackte meine Hüfte direkt nach der Behandlung wieder weg.

Ich ließ mich also ins Auto tragen – wie gut, dass ich mit Handgas fahre und mein Bein zum Auto fahren nicht brauche – und bin in die Arbeit gefahren. Dort habe ich mich dann mühsam in den Rollstuhl gekämpft habe, um wenigstens im Büro die Zeit zu überbrücken, bis mein Hausarzt, der auch noch Orthopäde ist, in der Praxis war.

Nach kurzem Durchbewegen meiner Hüfte, stellte der Arzt fest, dass diesmal tatsächlich das Hüftgelenk die Ursache der Beschwerden ist – und nicht, wie sonst oft, der Schleimbeutel. Ich bekam für mindestens eine Woche Diclofenac verschrieben, zusätzlich Seractil-Tabletten bei Bedarf. Wichtig war, die Entzündung zu reduzieren. Danach wollten wir weitersehen.

Parallel dazu schrieb ich erneut eine Mail an das orthopädische Spital Speising und schilderte meine akuten Beschwerden. Eine Woche später wurde mein Termin vorverlegt. Als ich ankam, war Dr. Mindler jedoch auf Urlaub – ich wurde stattdessen von seinem Kollegen Dr. Benjamin Kraler betreut.

Zunächst war ich etwas enttäuscht, da ich auf Dr. Mindler eingestellt war. Doch schnell zeigte sich: Er und Dr. Kraler arbeiten eng zusammen und tauschen sich regelmäßig über ihre Patient:innen aus.

Mein Schwager Michael begleitete mich zum Termin – dafür bin ich ihm sehr dankbar. Durch seine berufliche Erfahrung in der Knie- und Hüftorthopädie konnte er mir vieles erklären, was ich während des Gesprächs nicht auf Anhieb verstand. Auch wenn ich 32 bin: Ich empfehle allen, bei Spezialuntersuchungen eine zweite Person mitzunehmen. Im Ausnahmezustand nimmt man nicht immer alles wahr – es hilft, danach gemeinsam darüber zu sprechen.

Nach dem Röntgen traf ich Dr. Kraler. Er untersuchte mich gründlich in verschiedenen Positionen und stellte dabei fest, dass auch mein linkes Knie – das wieder stark in X-Bein-Stellung geraten ist – vermutlich operiert werden muss. Möglicherweise ist sogar eine Korrektur des Knies nötig, bevor an der Hüfte etwas gemacht werden kann. Noch am selben Tag wurde ich ins CT geschickt, um genauere Bilder für ein mögliches Implantat zu erhalten. Zusätzlich vereinbarten wir einen Termin im Ganganalyselabor im August, um exakte Messdaten zu erhalten. Es ist beeindruckend, wie routiniert im Spital

Speising mit komplexen Fehlstellungen umgegangen wird. Wo andere Orthopäd:innen vielleicht erschrocken reagiert hätten, meinte Dr. Kraler routiniert: „Das ist halt alles etwas locker bei Ihnen.“

Am 19. August fuhr ich mit meinem Papa zur Ganganalyse. Dafür wurde ich mit kleinen Markern beklebt und mehrfach beim Gehen gefilmt. Die Strecke war mit Drucksensoren ausgestattet, sodass jede Bewegung präzise erfasst werden konnte. Zusätzlich wurde erneut ein Röntgen durchgeführt, diesmal mit einem speziellen Marker, um die Hüfte noch genauer zu vermessen.

Dr. Kraler versprach, sich mit OA Priv.-Doz. Dr. Jochen Hofstätter abzustimmen und mir innerhalb von drei Wochen Rückmeldung zu geben. Sollte sich mein Zustand verschlechtern, sollte ich mich sofort melden.

Zwei Wochen später tat ich genau das. Die Schmerzen waren nachts so stark geworden, dass ich Schmerzmittel nehmen musste, um überhaupt schlafen zu können – was dennoch kaum möglich war. Die Rückmeldung am nächsten Tag war ernüchternd: Meine Bilder waren zwar bereits zur Ausmessung bei einer Implantatfirma, aber es wird noch dauern. Dr. Kraler hofft, in zwei bis drei Monaten von Doz. Hofstätter zu hören.

Zwei bis drei Monate mit diesen Schmerzen und der Schlaflosigkeit? Keine Option. Meine Mutter betete sofort, dass die Ärzte die Dringlichkeit erkennen und weise Entscheidungen treffen. Am nächsten Tag sprach ich auch mit meinem Pastor und betete mit ihm.

Eine Woche später kam dann die erfreuliche Nachricht: Ich sollte am 22. September um 8:00 Uhr wieder nach Speising kommen – Doz. Hofstätter wollte mit mir sprechen. Er habe eine mögliche Lösung gefunden.

In der Zwischenzeit bekam ich zwei Wochen lang täglich Schmerzinfusionen. Auch das war keine Dauerlösung – meine Venen sind durch die wöchentlichen Enzymerersatztherapien bereits stark beansprucht. Heute, während ich das schreibe, ist der dritte Tag ohne Infusion. Ich hoffe jede Nacht, dass ich wieder schmerzfrei schlafen kann.



Ich schlafe inzwischen mit einem Seitenschläferkissen, auf dem ich mein Bein abstützen kann – das nimmt den Zug von der Hüfte. Damit komme ich derzeit ganz gut zurecht.

Zum Termin mit Doz. Hofstätter begleitete mich erneut mein Schwager Michael – und auch diesmal war ich froh, seine Unterstützung zu haben.

Die schlechte Nachricht: Es gibt kein Implantat in der Größe, das für die Humanmedizin zugelassen ist. Aber es gibt kleinere Implantate aus demselben Material, die eigentlich für die Veterinärmedizin gedacht sind. Wenn ich zustimme – und das tue ich – will Doz. Hofstätter prüfen, ob deren Verwendung rechtlich zulässig ist.

Er konnte mir jedoch nicht versprechen, dass ich damit komplett schmerzfrei sein werde. Zwar könnte der Gelenkschmerz verschwinden, da das Bein verlängert wird, jedoch könnte ein sogenannter Weichteilschmerz durch die Veränderung entstehen.

Eine weitere Möglichkeit wäre die sogenannte Girdlestone-Operation (eine Resektionsarthroplastik), bei der der Hüftkopf entfernt und der Oberschenkelhals abgestützt wird. Damit wäre ich wohl schmerzfrei – aber unklar ist, wie beweglich ich danach noch wäre.

Seit dem 30. September komme ich ohne Schmerzinfusionen aus, und seit 7. Oktober brauche ich keine Schmerztabletten mehr. Während ich noch auf eine Rückmeldung vom Arzt warte, haben viele Menschen gemeinsam mit mir gebetet – Familie, Freunde, Evangelisten, Prediger und meine Pastoren. Ich glaube fest daran, dass Gott meine Hüfte ohne Operation heilt, lasse mich aber weiterhin ärztlich begleiten, um die Heilung auch medizinisch bestätigen zu lassen.

Aufgeben ist für mich keine Option. Ich bete weiter, dass Gott den Ärzt:innen Weisheit schenkt – und dass am Ende die beste Lösung für mich gefunden wird.

Maria



TAPFER & STARK: SIMON

MIT LIEBE, MUT UND FAMILIE DURCH SCHWERE ZEITEN



Dieses Jahr hat uns die MPS-II-Krankheit meines Neffen Simon sehr herausgefordert. Ich war gerade mit dem Zug auf dem Weg nach Krakau, um dort über Silvester einen kleinen Städtetrip zu machen. Nach einer Nacht im Zug kam ich dort um 6 Uhr in der Früh an und sah am Handy eine Nachricht von meiner Schwester Bettina: „Bitte betet für Simon! Simon hatte in der Früh einen Anfall. Wir sind in Braunau im Krankenhaus und er wird jetzt intubiert!“

Da begann eine sehr schwere Zeit. Mein Neffe Simon wurde als Notfallpatient nach Salzburg gebracht. Eine geplante OP für ein Tracheostoma wurde zwischen den Feiertagen eingeschoben, damit er nicht noch einmal intubiert werden musste. Danach war er wochenlang auf der Intensivstation, bis es Ende Jänner endlich klappte, dass er in die Kinder-Reha in Salzburg – ReKiZ – verlegt werden konnte.

Auch Simons 10. Geburtstag feierten wir noch auf der Intensivstation – begleitet von der Hoffnung, dass er mit dem Tracheostoma wieder leichter atmen kann, aber auch mit der Angst vor dem bevorstehenden schweren Weg.

Die Zeit im ReKiZ

Im ReKiZ ging die Reise weiter. Ziel war es, Simon mit vielen Therapien wieder mehr zu mobilisieren und mit Medikamenten eine Stabilität zwischen Anfällen, Einlagerungen und Schmerzen zu schaffen.

Einen starken Fokus legten wir auch darauf, gemeinsame Erinnerungen zu sammeln und kleine Momente zu genießen – soweit es möglich war, neben der Trauer und Angst vor neuen Anfällen oder anderen Vorfällen.

Wir feierten Bettinas Geburtstag, den 60er unserer Mama in Salzburg, genauso wie Faschingsdienstag, Muttertag und Ostern. Ohne das unglaublich herzliche, professionelle und fürsorgliche Pflegeteam des ReKiZ sowie das Palliativteam, die Ärzt:innen und Therapeut:innen, hätten wir den Weg in den neuen „normalen“ Alltag nicht so schaffen können.



Wir lernten viel Neues – vom Absaugen und Wechseln des Halsbandes des Tracheostomas über die Handhabung der Magensonde, Übungen für Simon bis hin zum richtigen Lagern und Heben in und aus dem Rollstuhl. Und vor allem – für Simon das Wichtigste: nicht aufzugeben, positiv zu denken, auf das Leben zu vertrauen, Familienzusammenhalt, Liebe und Dankbarkeit für jeden gemeinsamen Moment.

Endlich zuhause

Mitte Mai war es dann so weit. Es kam der Moment, den sich auch die Ärzt:innen ein paar Monate zuvor noch nicht vorstellen konnten: Simon durfte nach Hause.

Gemeinsam mit Bettina ist er zu uns in unser Elternhaus in St. Valentin gezogen. Was für ein emotionales Wochenende! Wir trafen die letzten Vorbereitungen für das Heimkommen – der Abschied im ReKiZ nach so langer Zeit, die Hoffnungen und auch Sorgen vor der Heimfahrt und dem neuen Alltag in den eigenen vier Wänden mit Simon.

Auch bei den Vorbereitungen für das Nachhausekommen wurden wir vom ReKiZ und dem Palliativteam mit viel Herz unterstützt.

Nun ist es Oktober, und Simon genießt die Zeit mit seiner Familie. Seine Mama und Oma kämpfen jeden Tag für und mit ihm. Sie wechseln sich in der Betreuung von Simon ab.

Ich möchte allen Wegbegleiter:innen – vor allem dem ReKiZ und dem Palliativteam, den Ärzt:innen, Therapeut:innen, dem MOKI-Team, das uns nun zu Hause eine große Stütze ist, und meiner Familie – von ganzem Herzen Danke sagen.
Ihr seid einfach großartig!

Und Simon: Danke, dass du so tapfer kämpfst – für jeden neuen gemeinsamen Tag mit uns.

Wir haben dich unendlich lieb!

Deine Tante Sonja

„Mit den richtigen Menschen an deiner Seite schaffst du auch den schwierigsten und steinigsten Weg.“



MEIN WEG ZURÜCK INS LEBEN



Am Anfang waren es nur Rückenschmerzen. Nichts Ungewöhnliches – bei MPS gehört das schließlich zum Alltag. Doch diesmal war es anders. Ich merkte, dass ich schwächer wurde: Mein Blutdruck war hoch, mein Puls schnell, und die Müdigkeit nahm immer mehr zu. Selbst das Aufstehen fiel mir schwerer als früher.

Es begann alles damit, dass ich die einfachsten Wörter nicht mehr richtig aussprechen konnte. Ich begann zu stottern und merkte, dass meine Stimme immer öfter versagte. Nach und nach verlor ich auch die Kraft in meinen Händen und Füßen. Dinge, die früher selbstverständlich waren, wurden plötzlich zu einer Herausforderung. Ich hatte keinen Appetit mehr, und wo ich früher zuhause ohne Rollstuhl unterwegs war, musste ich nun immer öfter den Rollstuhl benutzen. Auch mein Gedächtnis ließ nach – ich vergaß Dinge, die mir wichtig waren, und spürte, dass etwas in meinem Körper nicht mehr stimmte.

Bevor all das schlimmer wurde, hatte ich schon über eine Operation nachgedacht. Ich wusste tief in mir: Wenn ich wieder so leben wollte wie früher, musste ich diesen Schritt wagen. Und ich habe mich schnell entschieden – für die Operation, für mein Leben.

Ein Wintertag bleibt mir besonders im Gedächtnis. Ich besuchte mit meinem Bruder den Christkindlmarkt. Es war wunderschön – ich war glücklich und zufrieden. Doch auf dem Heimweg überkam mich plötzlich eine tiefe Müdigkeit. Zuhause angekommen, habe ich noch schnell einen Kaffee getrunken, mit meinen Eltern ge-

lacht und dann gesagt: „Ich bin müde, ich gehe schlafen.“

Doch nachdem ich das gesagt hatte, mussten meine Eltern sofort handeln. Sie merkten, dass etwas nicht stimmte. Mir war plötzlich eiskalt – nicht nur an den Händen oder Füßen, sondern am ganzen Körper. Sie riefen die Rettung und den Notarzt. Währenddessen machte meine Schwester Elif die Rettungskräfte mehrfach darauf aufmerksam, dass ich unbedingt in stabiler Seitenlage transportiert werden sollte.

Im Krankenhaus wurde ich dann über drei Stunden untersucht. Am Ende hieß es, alles sei in Ordnung, und ich durfte wieder nach Hause. Für mich war jedoch klar: Es musste etwas passieren.

Zum Glück hatte ich großartige Ärzt:innen an meiner Seite. Besonders dankbar bin ich Dr. Lagler und Dr. Krause. Michaela hat mich nach Salzburg begleitet – sie kennt sich gut aus, und ich bin froh, dass ich nicht allein war. Angst hatte ich keine – von Anfang an nicht. Ich habe mir immer gesagt: Alles kommt und geht wieder.

Meine Operation war eine Foramen-Magnum-Dekompression mit Laminektomie C1. Dabei wurde am Übergang zwischen Kopf und Hals – also dort, wo das Gehirn ins Rückenmark übergeht – etwas Knochengewebe entfernt. Dadurch bekam mein Rückenmark wieder mehr Platz und wurde von dem Druck befreit, der all die Beschwerden verursacht hatte. Diese Operation sollte mir helfen, wieder besser atmen, sprechen und mich bewegen zu können – ein Schritt zurück in Richtung Lebensqualität.

In der Zeit, in der ich kaum sprechen und vieles nicht alleine machen konnte, habe ich begonnen zu schreiben. So entstand mein Lied „Meine Geschichte Muko-PolySaccharidose“ – und später noch weitere Lieder. Das Schreiben und die Musik haben mir Kraft gegeben, mich auszudrücken und meine Gefühle zu teilen, auch wenn meine Stimme fehlte.

Heute schreibe ich diese Zeilen direkt aus meinem Krankenhausbett – und mir geht es wunderbar. Ich bin stolz, dass ich diesen Schritt gewagt habe und dankbar für all die Hilfe, die ich erfahren habe. Meine Botschaft ist klar: Ich bin eine Löwin, ich bin die Stärkere. MPS kann mich nicht besiegen.

Zülfiye



DER ERSTE HEIMTHERAPIE-TAG – EIN GROSSER SCHRITT FÜR GEORG

Wir haben viele Jahre dafür gekämpft, dass Georg seine Therapie endlich zuhause bekommen kann. Oft haben die Krankenkassen „Nein“ gesagt. Aber wir haben nicht aufgegeben. Michaela hat uns sehr geholfen. Sie ist mehrmals mit uns zum Bürgeranwalt gegangen und hat uns bei allen Schritten unterstützt.

Termin im Krankenhaus Krems

Am 26. August 2025 hatten wir einen wichtigen Termin im Krankenhaus Krems. Birgit war auch dort – sie hat den Termin für Georg organisiert. Georg hat sich sehr gefreut, sie zu sehen. Im Krankenhaus wurde alles besprochen: Georg hat den Vertrag unterschrieben, dann hat die Ärztin noch den Stempel gesetzt, und die Unterlagen wurden an die Landesagentur geschickt. Jetzt musste nur noch die Bewilligung kommen.

Georg war gut gelaunt und hat sich sehr gefreut. Er konnte es kaum erwarten, dass es endlich losgeht. Am Montag, 1. September, kam dann der Anruf: Die Heimtherapie ist bewilligt! Unsere Mama hat von Birgit die Nachricht bekommen. Georg war überglücklich.

Endlich Enzyersatztherapie zuhause

Am Tag der ersten Heimtherapie war Georg sehr aufgeregt – aber positiv aufgeregt. Marianne, seine Betreuerin, hat alles vorbereitet. Georg war stolz: Jetzt muss er nicht mehr ins Kranken-

haus fahren, sondern bekommt seine Infusion zuhause. Als die Therapie gestartet ist, war er richtig fröhlich. Er hat viel gelacht und sich mit mir (Karli, seinem Bruder) unterhalten.

Wir waren den ganzen Tag zusammen, haben auch beim Vorbereiten mitgeholfen. Georg wollte allen eine Überraschung am MPS-Schiff machen, dass er dort die Enzyersatztherapie bekommt, deswegen haben wir es noch nicht erzählt. Aber es war schwer, weil wir uns so gefreut haben.

Es war ein schöner Tag. Und ruhig. So, wie man es sich für Zuhause wünscht.

Karli



SELTEN. GEHÖRT

SELTEN.GEHÖRT - JETZT LAUT: UNSER PODCAST IST DA!



Manchmal braucht es nur einen kleinen Impuls, damit etwas Neues entsteht. Für uns – Markus, Luke und mich, Angelina – war das der Moment, als ich Coach Esume zufällig begegnete. Es war kurz bevor sich die Footballer für ihre große Spendenaktion entschieden. Nur wenige Tage später erfuhr ich davon – und konnte es kaum glauben. Mein Freund schrieb ihm, dass ich MPS habe und wir bedankten uns für die Aktion. Dieses schicksalhafte Zusammentreffen wurde im Podcast „Football Bromance“ erwähnt – und plötzlich redeten wir in unserer Selbsthilfegruppe über Podcasts und die Idee, selbst einen zu starten. Eine Begegnung, die bleibt. Und auf einmal war klar: Nicht nur ich hatte den Gedanken. Auch Markus und Luke trugen diesen Wunsch schon länger in sich. Und so ging es los.

Wir drei sind MPS-Betroffene. Und wir alle möchten mehr Sichtbarkeit für seltene Erkrankungen schaffen, Informationen teilen, Mut machen – und zeigen, wie bunt das Leben auch mit einer seltenen Diagnose sein kann.

Wir veröffentlichten unsere erste Folge am Freitag, den 27. Juni 2025 – das ist der Aktionstag zur Förderung digitaler Teilhabe. Anschließend wird jeden letzten Sonntag im Monat unsere neue Folge erscheinen.

Eine starke Startaufstellung – für ein starkes Thema

Die Aufgaben haben sich fast von selbst verteilt. Luke ist im Vorstand des MPS-Vereins aktiv und zuständig für die Öffentlichkeitsarbeit. Zudem bringt er jede Menge psychologische Expertise mit – auf Instagram ist er bekannt als luke.therollingpsycho.

Markus ist technischer Zeichner und staatlich geprüfter Maschinenbautechniker, musikkaffin, produziert eigene Songs und kennt sich bestens mit Audio- und Computertechnik aus – perfekt für Schnitt, Hardware und Produktionsfragen.

Ich selbst komme aus dem Marketing, habe Medienmanagement studiert und bringe Erfahrung in den Bereichen Social Media, Vermarktung und Projektentwicklung mit. Außerdem bin ich die Schwerbehindertenvertretung eines Medienunternehmens. Gemeinsam haben wir das Konzept entwickelt – ehrenamtlich, mit Herz, etwas Schweiß und hoffentlich ein bisschen Verstand.

In einer Vorstandssitzung wurde unser Podcast vorgestellt – und begeistert aufgenommen. Mit der Unterstützung des Vereins stellten wir einen Antrag bei Aktion Mensch, um die nötigen Mittel für Hard- und Software zu erhalten. Zwei Wochen später kam die Zusage: Der Startschuss für selten.gehört!

Was euch erwartet

Bei selten.gehört sprechen wir über MPS, andere lysosomale Speicherkrankheiten und das Leben mit einer seltenen Erkrankung – ehrlich, hoffentlich nahbar und mit viel Leidenschaft. Wir teilen unsere eigenen Erfahrungen, laden Gäste ein und sprechen über Alltag, Pflege, Barrieren, rechtliche Fragen, Forschung, psychische Gesundheit – und alles, was euch bewegt. Für uns ist das Neuland, und wir setzen auf eine steile Lernkurve. Denn ähm, ja – so ein Podcast ist gar nicht so einfach, wie wir gerade feststellen.

In einer Folge begrüßen wir zum Beispiel Christian Wiedemann. Mit ihm tauchen wir tiefer in rechtliche Themen ein – vielleicht wird daraus sogar eine kleine Reihe. Wir sind gespannt!

Unser Ziel

Aufklärung, Austausch, Sichtbarkeit – und ganz viel Mut. Denn wir wissen aus eigener Erfahrung, wie wertvoll es ist, gehört und gesehen zu werden. Der Podcast richtet sich an Betroffene, Angehörige, Ärzt:innen, Therapeut:innen und alle, die seltene Erkrankungen besser verstehen möchten.

Macht mit!

selten.gehört findet ihr auf allen gängigen Podcast-Plattformen.

Unsere Website lautet: www.seltengehoert.de

Auf Instagram sind wir unter selten.gehoert aktiv – und natürlich auch über die Seite des MPS-Vereins verlinkt.



E-Mails gerne an: podcast@seltengehoert.de
Wenn ihr Ideen, Wünsche oder Feedback habt – schreibt uns gerne! Ihr seid unsere Kernzielgruppe. Auch wenn ihr selbst mal zu Gast sein wollt oder ein Thema mit uns teilen möchtet: Meldet euch! Wir freuen uns auf eure Stimmen, Geschichten und Gedanken.

Wir sind keine Profis – aber wir lernen mit jeder Folge. Und wir machen das für euch. Denn selten.gehört soll nicht nur gehört werden, sondern auch verbinden. Wenn ihr wissen möchtet, warum wir Zebras sind und LSD bei uns keine Halluzinationen verursacht, dann schaltet ein und abonniert uns.

Angelina Hinsch



FLBAU GMBH
MASCHINENPUTZ ∞ VVS ∞ 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.



Nächstenliebe bleibt an erster Stelle.



Die Oberösterreichische versichert.

Wir helfen, wo Hilfe Not tut. Die Oberösterreichische ist seit jeher stolzer Partner sozialer Institutionen. Wir bedanken uns für die täglich geleistete Arbeit.

oberösterreichische
versicher.at

Mein Regionalstrom.
Sicher. Nah. Immer da.



100 % AUS OBERÖSTERREICH

LINZ AG STROM

Mein Regionalstrom gibt mir Energie aus meiner Nähe. Er wird in oberösterreichischen Kraftwerken erzeugt, also mit Sicherheit atomstromfrei. Jetzt und in Zukunft.

Mehr auf www.linzag.at/regionalstrom



ENTDECKEN. GENIESSEN. BLEIBEN.

WEINGUT & WEINE

Ein Familienbetrieb in vierter Generation am Eichberg. Die Weine des Weinguts Skringer spiegeln Herkunft, Handwerk und den Ausdruck des Terroirs wider.

Auf rund 13 Hektar bewirtschaftet die Familie Skringer ihre Weingärten. Im Fokus stehen herkunftstypische, authentische und ehrliche Weißweine.

- > Weinverkostungen sind jederzeit nach Vereinbarung möglich.
- > Auch im Online-Shop gibt es spannende Pakete zu entdecken.



WINZERHÄUSER & URLAUB BEIM WEIN

Wohnen am Weingut – inmitten der südsteirischen Weingärten. Ankommen und durchatmen.

Die Winzerhäuser der Familie Skringer sind Rückzugsorte, die Geborgenheit und Freiheit vereinen – fernab vom Alltag und doch ganz vertraut. Mit viel Gespür für Ästhetik und Komfort gestaltet, bieten sie Raum für echte Erholung. Eingebettet in die Weinlandschaft, umgeben von Genuss und Tradition, laden sie dazu ein, den Moment zu leben. Stilvoll, durchdacht und mit einem besonderen Charme – ein Ort, der inspiriert und entschleunigt. Zeit für sich. Zeit zum Genießen. Zu jeder Jahreszeit.



Eichberg Trautenburg 28, 8453 Leutschach
www.skringer.at



UNSERE MÜTTER(AUS)ZEIT



MAMAS UNTER SICH – DREI TAGE AUFTANKEN IM WALDVIERTEL

In diesem Jahr durfte ich bei unserer Mütterauszeit Anfang März einigen unserer Mamas meine Heimat – das wunderschöne Waldviertel – zeigen. Wir verbrachten drei Nächte im eindrucksvollen Schlosshotel Rosenau, das nur wenige Minuten von meinem Zuhause entfernt liegt.

Am Donnerstagabend starteten wir mit einem kleinen Spaziergang in die Nachbarortschaft Niederneustift, wo wir in der W4Küchenmeisterei herzlich empfangen und mit einem köstlichen Abendessen verwöhnt wurden. Der Freitagvormittag stand ganz im Zeichen von Entspannung und Achtsamkeit. Ich konnte Frau Claudia Neulinger dafür gewinnen, mit uns diesen Vormittag zu gestalten. Sie gab uns wertvolle Einblicke in meditative Bewegung in der Natur, Achtsamkeitsreisen, Kurzentspannungen für den Alltag sowie zum Abschluss einfache Übungen aus dem Impulsströmen (nach einer kurzen Einführung in diese Methode).

Am Nachmittag besuchten wir die Firma Sonnentor, wo wir bei einer spannenden Führung einen interessanten Einblick in den Betrieb und seine Philosophie erhielten. Am Abend wurden wir im Schlosshotel kulinarisch verwöhnt – doch damit war der Tag noch nicht zu Ende. Ich hatte eine kleine Überraschung für unsere Mamas vorbereitet:

Katharina Grabner-Hayden kam zu uns ins Schlosshotel

Rosenau und hielt eine Benefizlesung. Ich bin ihr dafür noch immer sehr dankbar – es war ein Abend voller Lachen, Nachdenken und Abschalten. Katharina ist eine unglaublich sympathische Persönlichkeit und eine wahre Wucht. Ich kann sie nur wärmstens weiterempfehlen! Bei herrlichem Wetter machten wir am Samstag einen ausgiebigen Spaziergang zur Burg Rappottenstein. In der gemütlichen Burgschenke – die von meiner Schwester geführt wird – ließen wir uns anschließend Kaffee und Kuchen schmecken.

Am Abend genossen wir die kulinarischen Köstlichkeiten beim Meierhofheurigen – ein gelungener Abschluss eines rundum schönen Tages.

Ein besonderes Highlight zum Abschluss am Sonntag war der Besuch im Nostalgiekino in der Residenz Schloss Rosenau. Leider hieß es danach schon wieder Abschied nehmen.

Es war eine wunderschöne Zeit mit den Mamas – geprägt von Austausch, gegenseitiger Unterstützung, viel Lachen und gemeinsamer Freude.

Ich danke allen, die den weiten Weg ins Waldviertel auf sich genommen haben. Der Wettergott meinte es gut mit uns – an allen Tagen begleitete uns strahlender Sonnenschein.

Rosemarie



COCA-COLA INCLUSIONRUN



800 METER MUT, FREUDE UND GEMEINSCHAFT

Der Vienna City Marathon ist nicht nur ein Wettkampf für Top-Athlet:innen, sondern mit dem Inclusion Run auch ein Fest der Vielfalt und Inklusion. Denn er gibt Menschen mit Beeinträchtigungen die Möglichkeit, Teil dieses großartigen Events zu sein.

Die Laufstrecke misst 800 Meter – eine Herausforderung, die in etwa 20 Minuten zu meistern ist, sei es zu Fuß, im Rollstuhl oder mit Gehhilfen. Dabei geht es nicht um Zeit oder Geschwindigkeit, sondern um das gemeinsame Erlebnis und das unbeschreibliche Gefühl, etwas Großes zu schaffen und wie ein Star gefeiert zu werden.

Für mich ist der Inclusion Run kein sportlicher Wettkampf im eigentlichen Sinn, sondern vielmehr ein Fest der Begegnung, der Vielfalt und der Inklusion. Dieser Lauf bietet Menschen mit Beeinträchtigungen und ihren Familien die Möglichkeit, Teil des großen Gesamtevents beim Vienna City Marathon zu sein. Es geht hier weder um das Tempo noch um die Art der Fortbewegung – es geht darum, gemeinsam ins Ziel zu kommen. Die Freude und der Stolz in den Gesichtern unserer Patient:innen, wenn sie von den jubelnden Zuschauer:innen praktisch ins Ziel getragen werden, erzeugen bei mir jedes Mal Gänsehaut und Freudentränen.

Und so hat sich der Inclusion Run für uns MPS-Familien zu einem emotionalen Höhepunkt des Jahres entwickelt – in etwas, das wir auf keinen Fall verpassen möchten.

Wer einmal dabei ist, spürt, wie viel Kraft und Hoffnung von diesen Minuten ausgeht – und warum wir uns jedes Jahr aufs Neue darauf freuen.

Nach dem Lauf gehen wir traditionellerweise gemeinsam essen – nicht nur als Familien, sondern zusammen mit unseren Charity-Läufer:innen, die am nächsten Tag für uns an den Start gehen. Das ist für beide Seiten ein bewegender Moment: Unsere Familien lernen die Menschen kennen, die ihre Sportlichkeit dafür einsetzen, anderen Gutes zu tun – denn diese großartigen Menschen sammeln schon im Vorfeld Spenden für die jährliche Therapiewoche. Und umgekehrt sehen die Sportler:innen, die für uns laufen, unsere kleinen Patient:innen, sind zutiefst berührt und in ihrer Mission bestärkt.

Michaela Weigl



VCM: FÜR MPS AM START

EIN MARATHON, DER BEWEGT – IM HERZEN UND AUF DER STRECKE



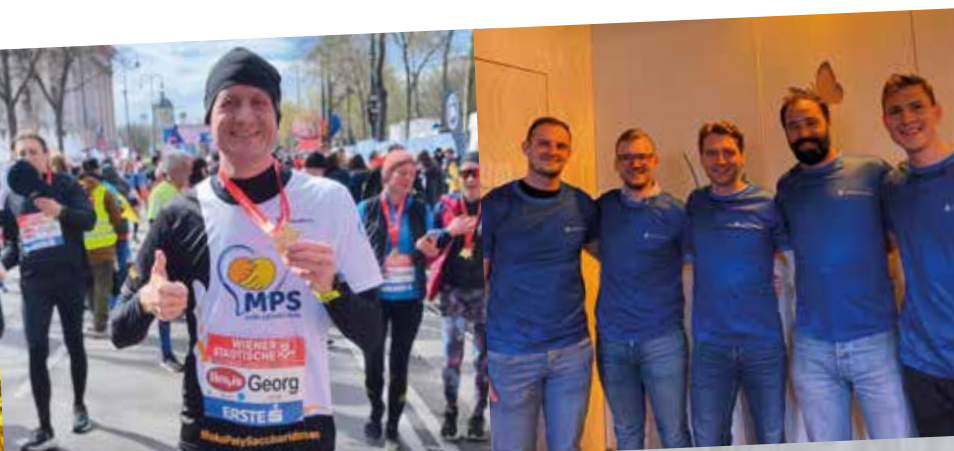
Durch meine Arbeitskollegin Sonja Pfaffeneder bin ich auf MPS Austria aufmerksam geworden. Ihr Neffe hat MPS, und sie ist im Verein sehr engagiert. Ehrlich gesagt wusste ich vorher kaum etwas über MukoPoly-Saccharidosen. Als ich mich eingelese habe, wurde mir schnell klar, dass der Verein und seine Arbeit viel mehr Aufmerksamkeit verdient.

Ich laufe schon länger regelmäßig und der Vienna City Marathon stand schon auf meiner Liste. Also entstand die – zugegebenermaßen etwas mutige – Idee, als Charity-Läufer für MPS an den Start zu gehen.

Spenden zu sammeln war für mich Neuland. Ich ging offen an die Sache heran, sprach mit Freunden, Familie und Kollegen – und merkte schnell, dass viele bereit sind zu unterstützen. Mein ursprüngliches Ziel von 300 Euro konnte ich sogar übertreffen: Am Ende kamen 383 Euro zusammen, und ein Instagram-Reel mit über 7000 Views brachte noch weitere Zusprüche.

Besonders motivierend war der Abend vor dem Lauf, als ich die MPS Familien und die anderen Charity-Läufer:innen kennenlernen durfte. Das hat mir nochmal gezeigt, wofür wir laufen. Am nächsten Tag lief alles gut – und obwohl ich eine persönliche Bestzeit erreichte, war das eigentliche Highlight das Gefühl, etwas bewirken zu können und das Spendenziel zu erreichen.

Georg



4 PROFISPORTLER FÜR MPS-KINDER

Es gibt Momente, in denen Engagement über sportliche Leistung hinausgeht – wenn Menschen ihre Reichweite und Energie einsetzen, um anderen Mut zu machen und etwas zu bewegen. Einen solchen Moment haben wir heuer beim VCM erlebt.

Vier österreichische Profisportler aus verschiedenen Disziplinen gingen als Staff für unsere MPS-Kinder an den Start: Bernhard Starkbaum (Eishockey), Lucas Pfaffl (Fußball), Johanna Mölls (Basketball) und Felix Friedel (Handball).

Für uns bedeutet das weit mehr als eine nette Geste. Es ist ein Zeichen von Verbundenheit, dass Spitzensportler ihren Lauf unseren MPS-Patient:innen widmen, einfach großartig.

Die vier sympathischen Sportler:innen haben nicht nur sportlich überzeugt, sondern auch als Menschen. Denn obwohl sie vorher weder uns noch die schreckliche Erkrankung MukoPolySaccharidose kannten, haben sie so-

fort verstanden, wie wichtig ihr Lauf für uns ist. Durch ihren Einsatz haben sie unsere Arbeit und das Thema MPS in die Öffentlichkeit getragen – dorthin, wo uns kaum jemand kennt. Es war schön zu erleben, mit welcher Selbstverständlichkeit und Freude sie das getan haben!

In einem Artikel in der Kronen Zeitung wurden sie dafür sogar als „Wiener der Woche“ bezeichnet – das haben sie sich wirklich verdient. Denn sie haben uns MPSlern damit nicht nur ihre Zeit und ihren Einsatz geschenkt, sondern auch ein bisschen mehr Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit. Dafür können wir gar nicht genug danken.

Wir freuen uns schon sehr auf den nächsten VCM im April 2026 und hoffen, dass uns auch da wieder viele Menschen mit großem Herz unterstützen werden.

Michaela Weigl

MPS-THERAPIEWOCHE

UNSER HIGHLIGHT DES JAHRES - ZUM 24. MAL

Hotel Kärntnerhof in Bad Kleinkirchheim – mit Gastgeber Dietmar Krenn einfach eine perfekte Wahl! Wir waren schon zum dritten Mal hier – weil man sich nirgendwo wohler fühlen kann. Das Haus überzeugt mit großzügigen Zimmern, einem hellen Speisesaal, dem wunderschönen Wintergarten, dem großartigen Kinderspieleparadies, Spielplatz, Mini-golfplatz und dem einladenden Haltenbad. Doch das, was den Kärntnerhof wirklich besonders macht, sind die Menschen: ein herzlicher Chef und ein ebenso freundliches, aufmerksames Team, das sich mit viel Engagement um jeden einzelnen Gast kümmert.



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

Eckdaten 2025

- 148 Teilnehmer:innen, 35 Patient:innen
- 16 Therapeut:innen, 2 Ärzt:innen, 5 Trainer:innen
- 8 Kinderbetreuer:innen
- 4 Workshops: Resilienz, Kreativ, Linedance, Simulationstraining
- 7 Einzeltherapien
- 8 Gruppentherapien: Progr. Muskelentspannung, Wassergymnastik, Rückenschule, Nordic Walking, Smovey, Linedance, Mountainbike, Yoga
- 6 Therapietage, insgesamt 701 Therapieeinheiten
- rund 58 Stunden Therapie pro Tag
- Kinderprogramm
- Ausflüge: AlmZeit Turracher Höhe, St. Oswalder Bockhütte, Millstättersee, Kirtag Unterwirt
- Abendprogramm (Generalversammlung, Packerlabend, Konzert mit „Wir zwa und i“)

UNSER DREAM-TEAM

- Kinderbetreuung:** Anna Messenböck und Michael Weigl mit Thomas Plamberger, Paul Prähofer, Tabea Typolt, Lilla Velich, Sissi Wöhs
- Physiotherapie und Ergotherapie:** Anna-Sophia Mühl, Susanne Kiener, Katharina Lürzer, Raphael Haplea
- Medizinische Gespräche /Betreuung:** Florian Lagler, Alois Gruber
- Cranio Sacral Therapie:** Ulrike Kaser
- Osteopathie:** Michael Hasenknopf, Susanne Kiener
- Massagen:** Harald Meindl, Hermine Reitböck, Zulma Dimate, Sabine Mühlleitner-Frank, Stefanie Eder
- Hundetherapie:** Patricia Mauernböck mit Aurora & Chia

- Feldenkrais:** Petra Mistelberger
- Kosmetik und Fußpflege:** Zulma Dimate
- Sim-Training:** Florian Lagler & Wolfgang Schedlbauer
- Workshop Resilienz:** Martin Zaglmayr
- Wassergymnastik, Rückenschule, Progr. Muskelentspannung:** Raphael Haplea
- Linedance:** Karin und Rudi Kientzl
- Kreativworkshop:** Sigrid Meindl
- Technik:** Martin Weigl
- Foto- und Videoteam:** Johannes Weigl, Martin Weigl
- Organisation:** Michaela Weigl, Christine Hauseder, Anna Messenböck, Michael Weigl

HERZLICHEN DANK!



LICHT INS DUNKEL

Die MPS-Therapiewoche ist unser größtes und zugleich bedeutendstes Projekt. Was in dieser Woche möglich wird, ist einzigartig – genauso wie das Projekt selbst. Keine andere Initiative erreicht so viele Familien gleichzeitig, wirkt so nachhaltig und kann ihr Leben tatsächlich verändern. Bewegung ist Leben – und genau das steht im Mittelpunkt: Wir fördern Beweglichkeit, trainieren gezielt mit den Betroffenen und zeigen Wege auf, wie Aktivität Lebensfreude und Selbstständigkeit erhält.

Doch neben der Therapie gibt es zwei weitere zentrale Säulen: den intensiven Austausch untereinander, der zu einer wahren Schatzkiste an Erfahrungen geworden ist – denn voneinander lernen wir oft mehr, als uns je ein Arzt oder eine Ärztin vermitteln könnte. Und die so wichtige Entlastung der Eltern, die im Alltag oft bis an ihre Grenzen gehen. Während der Therapien übernehmen Pädagog:innen, Behindertenfachbetreuer:innen, Sozialpädagog:innen, Pflegekräfte und erfahrene Geschwisterkinder liebevoll die Betreuung der Kinder – damit auch die Eltern neue Kraft schöpfen können.



DANKE FÜR EURE ZEIT, EURE FREUNDSCHAFT, EUER MITGEFÜHL – FÜRS MITMACHEN, MITLACHEN UND DABEISEIN. SCHÖN, DASS ES EUCH GIBT.



Susanne, Peter, Alois, Martin, Sabine, Anna, Anke, Christine, Stefanie, Tabea, Sophia, Raphael, Katharina, Saskia, Hermi, Zulma, Martin, Ulli, Sissi, Lilla, Michaela, Michael, Rudi, Thomas, Karin, Sigrid, Harald, Michael

Unser Therapiewochen - Dream-Team 2025

MPS-THERAPIEWOCHE

UNSERE ERSTE THERAPIEWOCHE – UND SICHER NICHT DIE LETZTE



Wir haben Jona, Flora, Leon, Lena (Magdalena) und Laurin auf der internationalen MPS-Konferenz 2024 in Würzburg kennengelernt und sie im Dezember 2024 in Wien besucht. Lena und ich stehen seitdem regelmäßig in Kontakt – wir schreiben uns oft und tauschen uns über unsere besonderen Lebenssituationen aus. Bei einem Gespräch erzählte sie von der MPS-Therapiewoche und erwähnte, dass es vielleicht noch freie Plätze gibt.

Ohne groß nachzudenken, habe ich Michaela geschrieben – und prompt eine Antwort erhalten. Wir hatten nur einen Tag, um uns zu entscheiden, doch als das Abenteuer rief, war die Entscheidung schnell klar. Da der Papa für die Zeit andere Pläne hatte, stand fest: Es würde Mama-Sohn-Zeit werden. Ich, die nicht gerne Auto fährt, machte mich auf zu einer etwa zehnstündigen Fahrt (inklusive ein paar kleiner Umwege) vom schönen Südschwarzwald ins malerische Kärnten. Mit moralischer Unterstützung vom Papa am Telefon, Fynn als großartigem Beifahrer und jeder Menge Vorfreude im Gepäck konnte die Reise nur gut beginnen.

Im Kärntnerhof angekommen, wurden wir herzlich willkommen geheißen. Der Eingangsbereich füllte sich schnell, und schon bald hatten wir das Gefühl, Teil von etwas ganz Besonderem zu sein. Wir kannten niemanden außer Jona, Flora, Leon und Lena – und trotzdem fühlten wir uns sofort wohl. Nach dem Abendessen erkundeten wir noch das Hotel. Fynn wollte das Kinderparadies nicht mehr verlassen. Der Indoor-Sandkasten war Fynns Highlight. Müde, aber voller Vorfreude fielen wir ins Bett.

Die Tage starteten mit einem leckeren Frühstück, bevor für Fynn und mich die Therapien am Vormittag warteten. Ganz gleich ob Physiotherapie, Hundetherapie oder Feldenkrais – die Vielfalt der Angebote war beeindruckend. Besonders schön war zu erleben, mit wie viel Engagement und Feingefühl die Therapeutinnen und Thera-

peuten auf Fynns individuelle Bedürfnisse eingingen. Nicht nur die Kinder kamen auf ihre Kosten: Massagen bei Hermi, eine superlustige Pediküre mit Zulma, Linedance, kraftvolles Smovey-Training mit Saskia oder ein lehrreicher Notfall-Workshop von Dr. Lagler – das Programm hatte für alle etwas zu bieten. Möglich wurde das nur, weil die Kinder in den besten Händen eines liebevollen Kinderbetreuungsteams waren. Fynn und ich fühlten uns sofort wohl und aufgenommen in der MPS-Familie.

An den Nachmittagen erkundeten wir gemeinsam Kärnten. Mit dem Traktor fuhren wir auf die Unterwirt-Hütte und hatten – wie die Österreicher sagen – „murz a Gaudi“. Auf der Nockys Alm kamen die bemalten Kugeln aus der Kinderbetreuung zum Einsatz, während uns ein „kleiner“ Regenschauer in die Almhütte trieb – Apfelstrudel inklusive. Fynn und ich paddelten zum ersten Mal auf dem Millstätter See Tretboot – und es funktionierte erstaunlich gut mit dem kleinen MPS Illa-Flummi. Fynns Highlight war am freien Samstag die Heidi-Alm: Als großer Heidi-Fan bestaunte er die Figuren und fütterte – wie Peter – die Ziegen.

Der Konzert- und Linedance-Abend war magisch. Alle hatten eine tolle Zeit, tanzten, lachten und genossen den Moment. Mein persönliches Highlight war der bunte Abend: Zülfiye präsentierte einen ergreifenden Rap, gefolgt vom mitreißenden Tanz der Kinder und einem emotionalen Lied. Das hören wir übrigens immer noch sehr oft.

Die Woche war voller schöner Momente – und das war nur ein kleiner Ausschnitt. Es war Raum für Spaß, aber auch für tiefgründige Gespräche. Freude beim Linedance auf der Terrasse, aber auch Trauer bei der Gedenkfeier – alle Gefühle durften sein.

Der Abschied fiel schwer, denn wir haben alle so schnell ins Herz geschlossen.

Doch eigentlich ist es kein Abschied, wir kommen ganz sicher wieder.

Danke an alle, die diese Woche unvergesslich gemacht haben!

Lisa & Fynn



MEHR ALS PHYSIOTHERAPIE - EINE WOCHE, DIE BERÜHRT



Meine Arbeitskollegin und enge Freundin Sophia Mühl hat mir über die Jahre immer wieder begeistert von den MPS-Therapiewochen erzählt – wie besonders sie sind und wie wichtig ihr die Teilnahme als ehrenamtliche Therapeutin ist. Gleichzeitig hat sie mir viel über das Krankheitsbild der Mukopolysaccharidosen vermittelt und gezeigt, worauf es in der therapeutischen Arbeit mit den Betroffenen ankommt.

In diesem Jahr ergab sich dann die Gelegenheit: Der MPS-Verein such-

te eine weitere Physiotherapeutin zur Unterstützung der Therapiewoche. Sophia leitete mir die Ausschreibung weiter – und ich habe mich sofort beworben.

So durfte ich heuer gemeinsam mit ihr den Verein physiotherapeutisch unterstützen und dabei viele wunderbare Menschen kennenlernen. Besonders berührt hat mich der starke Zusammenhalt zwischen den Betroffenen und den Kolleg:innen. Viele kennen sich schon seit Jahren, helfen einander und bilden eine Gemeinschaft, die sich fast wie eine selbstgewählte Familie anfühlt. Diese Verbundenheit mitzuerleben, war für mich das Schönste an dieser Woche.

Die Möglichkeit, individuell auf jede Patientin und jeden Patienten einzugehen und eigenverantwortlich zu arbeiten, hat mir große Freude bereitet. Ich habe in dieser Woche nicht nur viel gelernt, sondern auch viel gelacht und wertvolle Erfahrungen gesammelt.

Mein Fazit nach dieser Woche: Ich würde jederzeit sehr gerne wieder an der Therapiewoche teilnehmen und das Team therapeutisch unterstützen.

Katharina

MITTENDRIN IM WIR-SPIRIT DER MPS-FAMILIE

Ich war das erste Mal als ehrenamtliche Masseurin bei der Therapiewoche des Vereins MPS dabei. Es hat mich sehr berührt, direkt mit Betroffenen und auch mit ihren Familienangehörigen zu arbeiten.

Was mich besonders fasziniert hat, war die Herzlichkeit, Lebensfreude und Dankbarkeit, die während der ganzen Woche spürbar war.

Am meisten bewegt hat mich das starke Zugehörigkeitsgefühl – dieser echte WIR-Spirit. Ich wurde vom ersten Moment an herzlich aufgenommen und fühlte mich sofort als Teil der großen MPS-Familie.

Ich durfte auch am bunt gestalteten Nachmittagsprogramm teilnehmen und beim berühmten Packerlabend dabei sein – mein ganz persönliches Highlight.

Für mich war diese Woche eine wertvolle und besondere Erfahrung, und ich bin sehr dankbar, dass ich ein Teil davon sein durfte.

Stefanie



MPS-Therapiewoche 2025

THERAPIEEINHEITEN



SIMULATIONSTRAINING

MPS-ELTERN-SIMULATION MAL ANDERS



MPS-Eltern müssen im medizinischen Alltag oft als Expert:innen in eigener Sache agieren. Die seltene Erkrankung und ihre speziellen Bedürfnisse sind vielen Ärzt:innen und Pflegekräften nicht vertraut – insbesondere außerhalb der spezialisierten MPS-Zentren. Deshalb bringen Eltern häufig ihr Wissen, Notfall- oder Narkosepässe selbst aktiv ein, wenn medizinische Hilfe benötigt wird. Diese besondere Situation führt nicht selten zu Kommunikations-Herausforderungen: Eltern fühlen sich und die Anliegen ihrer Kinder oft nicht ausreichend ernst genommen. Wie belastend das sein kann, zeigen auch die Ergebnisse der Salzburger Studie zur Wirksamkeit der Notfall-Simulation, die auf den hohen emotionalen Stress und das Gefühl der Machtlosigkeit hinwies.

Um dem entgegenzuwirken, hat die Deutsche MPS-Gesellschaft 2025 ein großes Empowerment-Projekt für MPS-Eltern gestartet. Ziel ist es, Eltern Kommunikationsmethoden und -strategien zu vermitteln, mit denen sie die Interessen ihrer Kinder noch wirksamer vertreten können. Das Simulationsteam des LysoCenters Salzburg ist in das Projekt eingebunden. Bereits im Rahmen der Therapiewoche von MPS Austria kam das neue Konzept erstmals erfolgreich zur Anwendung – als Pilot-Durchgang quasi.

Im Mittelpunkt steht eine bewährte Kommunikationsmethode, die auf gegenseitigem Verständnis basiert: Nur wenn alle Perspektiven – jene der Eltern wie auch des medizinischen Teams – besprochen und anerkannt werden, kann eine starke Allianz entstehen. In realitätsnahen Trainings wurden daher nicht nur medizinische Notfälle, sondern auch schwierige Gesprächssituationen geübt.

Das Ergebnis ist eine ganzheitliche Vorbereitung auf Situationen, die man sich nicht wünscht, aber dennoch erleben kann. Mit guter Vorbereitung, Beharrlichkeit und klarer Kommunikation lassen sich die besten Ergebnisse für MPS-Patient:innen erzielen.

Florian Lagler



ANKOMMEN, VERSTANDEN WERDEN, DAZUGEHÖREN



Vom 12. bis 20. Juli 2025 waren wir zum allerersten Mal bei der MPS-Therapiewoche in Bad Kleinkirchheim im schönen Kärnten dabei – und was sollen wir sagen: Es war einfach eine unglaublich besondere Zeit!

Schon am ersten Tag fühlten wir uns im Hotel Kärntnerhof sehr willkommen. Philipp und Tobias waren sofort mittendrin und fanden schnell neue Freunde – sowohl unter den betroffenen Kindern als auch unter den gesunden Geschwistern. Zu sehen, wie offen und selbstverständlich die Kinder miteinander umgingen, hat uns sehr berührt.

Für uns Eltern war die Woche zwar stellenweise ein bisschen anstrengend – so viele Termine, Workshops und Ausflüge –, aber gleichzeitig unglaublich bereichernd. Wir haben viel gelacht, tolle Gespräche geführt und vor allem viele liebe Menschen kennengelernt – andere betroffene Familien, die verstehen, was man selbst erlebt, und natürlich die engagierten Therapeutinnen und Therapeuten, die mit so viel Herz dabei waren.

Besonders schön waren die gemeinsamen Unternehmungen, bei denen wir alle einfach genießen konnten – ohne Druck, ohne Bewertung, einfach nur zusammen sein.

Am Ende der Woche sind wir müde, aber glücklich nach Hause gefahren – mit vielen neuen Eindrücken, Freundschaften und einer riesigen Vorfriede auf die nächste Therapiewoche.

Anita



EINFACH WIE HEIMKOMMEN – UNSERE THERAPIEWOCHE 2025

Die Therapiewoche war wieder das wunderbare Highlight im Vereinsjahr. Zum dritten Mal in Folge im Kärntnerhof in Bad Kleinkirchheim – und es hat uns wie in den Jahren davor wieder wunderbar gefallen. Wie Urlaub an einem vertrauten Ort – wo man ankommt, sich sofort auskennt, sich wohlfühlt und entspannen kann.

So viele verschiedene Erlebnisse und schöne gemeinsame Momente mit Freunden! Dank der Kinderbetreuung am Vormittag gab es für uns Eltern auch Auszeit und Erholung, was sonst im Jahr meist zu kurz kommt. Bei uns standen dieses Jahr Mountainbiken, Line-Dance, Yoga, Kreativ-Workshop, Tennis ... am Programm. Ein Traum – und an den Nachmittagen wieder schöne Ausflüge, Baden im Millstätter See ... – Herz, was willst du mehr?

Ein riesiges Dankeschön an das wunderbare Team, das all das – neben den großartigen Therapieeinheiten für Finn – ermöglicht hat. Auch die Kinder haben es wieder

geliebt, die anderen Kinder und Freunde wiederzusehen und eine wunderschöne Zeit miteinander zu verbringen.

Danke für alles!

Peter



MPS-Therapiewoche 2025

BESUCH VON JAKPB MIT ERNI & KINDERBETREUUNG



GANZ NAH DRAN

LÄCHELN, DAS DIREKT INS HERZ GEHT



Diese Therapiewoche war für mich besonders. Es war meine erste, doch vor allem war ich den großen und kleinen MPS-Patient:innen, ihren Eltern und Geschwistern so nah wie nie zuvor.

Normalerweise durchstreife ich die Bilder von verschiedenen Events und suche passende Fotos für Spendenaufrufe aus. Diesmal war ich vor Ort, um selbst Fotos zu machen!

Denn für Spendenaufrufe und Social-Media-Postings wollte ich so viele Bilder wie möglich von lächelnden MPS-Patient:innen und Patienten machen – während und nach Therapien, auf Ausflügen und bei den Abendveranstaltungen.

Wenn wir Menschen zum Spenden motivieren wollen, dann müssen wir ihnen zeigen, was ihre Spende bewirkt. Und mit glücklichen, lächelnden Gesichtern ist das Eis schneller gebrochen, als man MukoPolySaccharidosen sagen (geschweige denn erklären) kann.

Heute weiß ich gar nicht mehr, bei wie vielen Therapien ich dabei war. Sechs Tage besuchte ich vormittags eine Therapie nach der anderen und blieb meist die gesamte Einheit. Denn schnell lernte ich: Die schönsten Bilder entstehen, wenn die Patient:innen mich nicht mehr wahrnehmen. Und das gelang manchmal erst am Schluss. Wenn dieses Lächeln ihr Gesicht erfüllte, das teils pure Glückseligkeit war, wusste ich: Das ist es. Denn es war ansteckend und ging direkt ins Herz.

Etwas anders war es bei meinem zweiten Programmpunkt: den Interviews. Ich wollte MPS-Eltern, Therapeutinnen und Therapeuten und erwachsene MPS-Patient:innen und -Patienten befragen und so wertvolle authentische Einblicke gewinnen.

Die Schwierigkeit: Hier konnten die Befragten kaum vergessen, dass ich da war. Schließlich stellte ich Fragen und hielt gleichzeitig meine Handykamera auf sie. Ehrlich gesagt bin ich immer noch erstaunt, wie offen jede und jeder Einzelne war. Wie schnell sie zusagten und wie großartig die Interviews wurden. Sie gaben mir und damit auch der Welt einen Einblick in ihren Alltag, in dem vor allem eines zählt: gemeinsame Momente.

Vielen, vielen Dank an alle, die mich teilhaben ließen!



Zum Schluss möchte ich noch eines sagen: Wer einmal bei der Therapiewoche dabei war, der kehrt verändert zurück – und das in einem äußerst positiven Sinne.

Anke



Leo and Piper in Tartarus: Friendship Unbroken

Piper:

"Stumbling across the uneven terrain,
Starving, thirsty, in terrible pain.
The monsters sensing us, their home,
Trying to tear us, melt our bones."

Leo:

"Deep below, in terrible lair,
Death comes with a hint of despair.
Down there, in the darkened hole,
Where the very air is poison."

Piper and Leo:

"Friendship unbroken, you and me,
Just as we swore we shall ever be.
Friendship unbroken, you're still here,
I'm there for you, you're there for me."

Piper:

"My best friend, one that I know,
Came with me, gave his all.
Even knowing he cannot win,
He fell down there, to stay with me."

Leo:

"Of course I wouldn't just let her fall,
I'm scared, but never a traitor.
My best friend, terror on her face,
Couldn't force me to abandon her there."

Piper and Leo:

"Friendship unbroken, you and me,
Just as we swore we shall ever be.
Friendship unbroken, you're still here,
I'm there for you, you're there for me."

Piper:

"You wouldn't give, wouldn't leave me alone,
Even when I begged, you stayed my home.
My compass, my savior, the only one I have,
I'll always trust you, my Leo brave."

Leo:

"I saw you helpless, shrouded in pain,
Did what I could, because I care.
You will never get rid of me,
I'll always be there, my Piper dear."

Piper and Leo:

"Friendship unbroken, you and me,
Just as we swore we shall ever be.
Friendship unbroken, you're still here,
I'm there for you, you're there for me."

Ein Text voller Stärke und Verbundenheit

Dieses Gedicht stammt von **Natalja**, einer erwachsenen MPS-Patientin aus Belgrad, die wir schon seit vielen Jahren kennen und die gerne zu unseren Therapiewochen kommt.



Sie trug das berührende Gedicht bei der heurigen Therapiewoche im Rahmen des bunten Abends vor – ein Moment, der bestimmt noch vielen von uns lange in Erinnerung bleiben wird.

Tartarus, der in der griechischen Mythologie als tiefste Ebene der Unterwelt gilt, steht hier wohl sinnbildlich für die dunkelsten und schwersten Phasen im Leben. Mit ihren Worten beschreibt Natalja eindrucksvoll, wie Freundschaft selbst in solchen Momenten Halt und Hoffnung geben kann.



MPS-Therapiewoche 2025

AUSFLÜGE



SCHNUPPERTAUCHEN MIT MPS

ICH TAUCH AB ... NICHTS HÄLT MICH MEHR OBEN ...



Als ich mich mit Maria und Michaela im April 2025 in einem lockeren Gespräch übers Tauchen unterhielt, ahnte ich noch nicht, dass ich mich nur drei Monate später bei der MPS-Therapiewoche im Hallenbad mit kompletter Tauchausrüstung wiederfinden würde.

Was zunächst wie eine spontane Idee klang, entwickelte sich bald zu einem kleinen organisatorischen Abenteuer: Terminplanung, Zettelwirtschaft, Tauchtauglichkeitsbescheinigungen, die richtigen Tauchausrüstungen für die unterschiedlichen Körpergrößen – und natürlich die große Frage: Hab ich letztendlich auch tatsächlich alles mit, was ich brauche?

Nachdem Maria voller Begeisterung allen übers Tauchen erzählt hatte, war die Nachfrage größer, als ich erwartet hatte. Viel größer. Michi hatte dankenswerterweise die ganze Koordination (Hallenbad, ärztl. Atteste, Anmeldungen etc.) im Vorfeld übernommen, und so konnte ich mich voll auf die tatsächlichen Tauchthemen (Equipment, Ablauf etc.) fokussieren. Aber eines war klar: Ich brauchte Unterstützung. Als ich meinem Tauchlehrerkollegen Richard davon erzählte, war er sofort begeistert und sagte seine Unterstützung zu – damit wirklich jeder die Möglichkeit bekam, das Gefühl der Schwerelosigkeit unter Wasser zu erleben.

Dann war es soweit – der Tag des Unterwasser-Abenteuers war da. Die Vorfreude der Teilnehmer:innen war groß und die Stimmung einfach perfekt! Zu Beginn gab es einen kurzen Theorieteil, um sich mit dem Equipment vertraut zu machen, die UW-Handzeichen kennenzulernen und abzufragen, wer schon mal schnorcheln oder schnuppertauchen war. Und dann ging es auch schon los! Ins Wasser. Unter Wasser. Und es war einfach nur unfassbar schön – die Begeisterung, die Freude und den Spaß mitzuerleben, den alle Teilnehmer:innen hatten. Ganz zu schweigen von Richard und mir.

Die strahlenden Gesichter, die spürbare Euphorie und die hoffnungsvolle Frage, ob man am Ende vielleicht

noch einmal abtauchen darf – das sind die Momente, die einfach ans Herz gehen.

Und am Ende waren es nicht nur die Teilnehmer:innen, die viel übers Tauchen gelernt haben – auch wir (Richard und ich) haben viel mitgenommen: über Zusammenhalt, gegenseitige Unterstützung, Dankbarkeit und darüber, wie erfüllend es ist, gemeinsam einzutauchen – nicht nur ins Wasser, sondern in ein echtes Miteinander.

Von Herzen danke für die unvergessliche gemeinsame Zeit und die vielen schönen Momente, die wir mit euch teilen durften. Eure Herzlichkeit und Offenheit haben uns das Gefühl gegeben, ein Teil der MPS-Familie zu sein – und das ist etwas ganz Besonderes.

Judith



MPS & MIRNO MORE



MEER, FREUNDSCHAFT UND FREIHEIT

Wir waren zehn Leute auf dem Boot: Maria, Karli, Georg, Lukas, Emilio, Leon, die Betreuer:innen Anna und Michael sowie die Skipper Jakob und Christoph. Alles war gut organisiert – Treffpunkt in Graz, wie immer. Christoph ist mit uns nach Graz gefahren.

Wir hatten eine schöne Woche, das Wetter war gut, und wir haben viel gelacht. Karli und Georg haben gerne abgewaschen und alles sauber gemacht. Anna hatte viel Freude mit uns. Wir haben auch alte Freunde wiedergetroffen – das war sehr schön, fast wie in einer großen Familie.

Für Georg war es ein besonderer Moment: Er hat zum ersten Mal seine Infusion auf dem Boot bekommen. Es hat gut funktioniert. Georg war sehr froh und auch ein bisschen stolz. Birgit und Sergeja sind auch gekommen, weil auch sie sich alle gefreut haben.

Ein lustiger Moment war, als Georg und Karli mit dem Schlauchboot gefahren sind. Wir hatten viel Spaß. Es war anstrengend mit dem Rudern, aber später haben wir Hilfe bekommen, und Christoph hat den Motor eingeschaltet. Karli hat gesteuert. Wir haben in der Bucht andere Schiffe besucht.

Auch schön war, wie die Kinder mit dem Schlauchboot hinter dem großen Boot gezogen wurden. Es war ruhig

und gemütlich an Deck, und für die Kinder war es ein großer Spaß.

Diese Woche hat gezeigt:
Wir schaffen es gemeinsam.
Wir helfen einander.

Auch mit Krankheit können wir schöne Dinge erleben.

Wir freuen uns schon auf nächstes Jahr. Wir hoffen, dass wir wieder mitfahren dürfen.

Karli und Georg



Mirno More dieses Jahr war etwas ganz Besonderes für mich. Man hat alte und neue Freunde getroffen, bekannte und neue Boote gesehen – und vor allem hatten wir eine unglaublich coole, harmonische Crew. Wir sind in dieser Woche richtig zusammengewachsen und haben viele unvergessliche Momente erlebt.

Eines der absoluten Highlights war unsere Übernachtung in der Bucht – mit einer riesigen Krebs-Sichtung, die wir wohl alle so schnell nicht vergessen werden.

Auch unsere Ausfahrt mit der „Affenschaukel“ war ein voller Erfolg.

Insgesamt war diese Teilnahme an der Friedensflotte einfach einzigartig: Gemeinschaft, Meer, Abenteuer und ganz viel gute Laune. Ich kann wirklich jedem nur ans Herz legen, einmal beim Mirno More mitzufahren. Wer die Chance bekommt – nutzt sie! Es lohnt sich in jeder Hinsicht.

Lukas

VÄTER(AKTIV)WOCHENENDE



BEWEGUNG, FREUNDSCHAFT UND SONNE PUR

Heuer haben sich die Väter im September in Bad Hofgastein zum Männeraktivwochenende getroffen. Im Vergleich zum Vorjahr, als es uns Ende September eingeschneit hat, hatten wir diesmal traumhaft schönes Wetter! Wir genossen die letzten warmen Sommertage bei Sonnenschein und in der wunderschönen Naturkulisse des Gasteiner Tals.

Mit den Mountainbikes – teils mit, teils ohne E-Antrieb – unternahmen wir am Freitag, Samstag und Sonntag gemeinsame Ausfahrten. Dabei kamen wir unter anderem auf die Schattbachalm, zum Stubnerkogel (mit Hängebrücke), nach Bad Gastein und ins Kötschachtal – überall mit Traumpanorama inklusive.

Untergebracht waren wir dieses Jahr im Hotel Alpina, wo wir mit ausgezeichnetem Essen verwöhnt wurden und uns von den Anstrengungen des Tages erholen konnten. Auch ein Gute-Nacht-Schnapserl am Abend durfte nicht fehlen.

Ein wunderschönes Wochenende mit Bewegung, Traumwetter, Spaß, gutem Essen und Trinken – und ganz viel Freundschaft. Wir freuen uns schon aufs Wiedersehen im nächsten Jahr!

Peter



MPS-ERWACHSENENTREFFEN - EIN WOCHENENDE ZUM DURCHATMEN UND AUFTANKEN

Einmal im Jahr steht eine besondere Gruppe im Mittelpunkt – unsere erwachsenen Patient:innen. Das MPS-Erwachsenentreffen bietet ihnen Raum für Entspannung, Austausch und Gemeinschaft – fern vom Alltag, der oft von Therapien und medizinischen Herausforderungen geprägt ist.

Zum Zeitpunkt, an dem dieser Text entsteht, liegt das Treffen noch vor uns. Doch die Vorfreude ist schon spürbar. Ab 20. November treffen wir uns in Neunkirchen in Niederösterreich für ein Wochenende, das Wohlbefinden, Begegnung und ein besonderes kulturelles Erlebnis verbindet.

Der Auftakt am Freitag steht ganz im Zeichen der Erholung: ein Nachmittag in der Therme mit wohltuender Massageeinheit, die Körper und Seele gleichermaßen guttut. Der Samstag beginnt mit einer 90-minütigen Yoga-Einheit, bevor es hinaus in die vorweihnachtliche, vielleicht sogar schon winterliche Stimmung geht – zu einem Weihnachtsmarktbesuch mit Alpakas, Spaziergang, Fotos und viel Spaß.

Ein besonderes Highlight erwartet die Gruppe am Abend: das große Benefizkonzert von Joe Pinkl & The Orchestra of Hope im VAZ Neunkirchen. Anlass ist Joe Pinkls 50. Geburtstag – und er feiert ihn nicht nur mit Musik, sondern auch mit Herz: Der gesamte Erlös kommt MPS Austria zugute. Mit auf der Bühne steht Wolfgang Böck, unser langjähriger MPS-Botschafter und Wegbegleiter, der das Programm mit einer Lesung bereichern wird. Ich freue mich sehr darauf, Wolfgang gemeinsam mit unseren erwachsenen Patient:innen zu erleben und Joe als Mensch und Musiker kennenzulernen.

Bevor sich am Sonntag alle – hoffentlich mit vielen netten Erinnerungen im Gepäck – auf den Heimweg machen, werden wir noch einen süßen Abstecher zu Lindt nach Gloggnitz unternehmen. Schokolade macht schließlich glücklich, nicht wahr?

Hinter all diesen Aktivitäten steht mehr als nur ein gemeinsamer Ausflug: Das Erwachsenentreffen schenkt unseren Patient:innen



nen das Gefühl, gesehen zu werden – als Persönlichkeiten mit Wünschen, Humor und Lebensfreude. Es bietet Raum, Kraft zu tanken, Erfahrungen zu teilen und einfach ein paar unbeschwerte Tage miteinander zu verbringen. Für viele bedeutet dieses Wochenende auch, Freundschaften zu pflegen, die über Jahre gewachsen sind, neue Kontakte zu knüpfen und sich in einer Gemeinschaft aufgehoben zu fühlen, in der niemand etwas erklären muss. Es sind Tage, die zeigen, dass Lebensfreude und Zuversicht ihren Platz behalten dürfen – auch mit einer seltenen Erkrankung.

Einen Bericht mit Fotos wird es im nächsten MPS-Falter geben.

Michaela Weigl



JUBEL-ERLEBNISTAGE

MIT HERZ UND GUTER LAUNE DURCH WIEN



Nach der Jubiläumsfeier gingen die Jubel-Erlebnistage am Samstag und Sonntag weiter. Wir waren sehr schön im Hampton by Hilton Vienna Hotel untergebracht. Nach einem ausgiebigen Frühstück machten wir uns auf den Weg durch den Böhmisches Prater zum Verkehrsmuseum Remise, wo uns eine interessante Führung erwartete. Die Geschichte der Modernisierung des Wiener Verkehrsnetzes war beeindruckend.

Anschließend hatten wir die Möglichkeit, entweder zu Fuß oder mit öffentlichen Verkehrsmitteln zum Prater zu fahren. Dort legten wir eine Pause in einem gemütlichen Lokal ein und beobachteten das bunte Treiben – es fand auch das Wiener Wiesn-Fest statt, bei dem viele Besucher:innen in Tracht unterwegs waren.

Nach der erholsamen Pause spazierten wir weiter durch den Prater und bestaunten so manches. Ein Highlight war die gemütliche Fahrt mit dem großen Riesenrad, bei der wir die wunderschöne Aussicht über Wien genossen.

Am frühen Abend trafen wir uns wieder alle im Restaurant „Die Meierei“ zu einem geselligen Beisammensein mit Abendessen. Es war ein sehr gemütlicher Abend in familiärer Atmosphäre mit guter Gastronomie.

Am nächsten Morgen reisten einige nach dem Frühstück bereits ab, während diejenigen, die noch Zeit hatten, gemeinsam noch was unternahmen. Wir unternahmen noch eine Fahrt mit der Liliputbahn und später sogar eine Dampflokfahrt. Zum Abschluss kehrten wir im Rollercoaster Restaurant ein, wo die Speisen und Getränke spektakulär über Schienen an den Tisch gebracht werden. Den krönenden Abschluss bildete eine Geburtstagstorte mit Sprühkerze und einem fröhlichen Happy-Birthday-Song für MPS Austria.

So gingen unsere Erlebnistage zu Ende – mit einer herzlichen Verabschiedung und der Vorfreude auf ein baldiges Wiedersehen.

Christa





Seltene Erkrankungen

UNSER AUFTRAG FÜR INNOVATIVE LÖSUNGEN

TAKEDA UNTERSTÜTZT MENSCHEN MIT SELTENEN UND KOMPLEXEN ERKRANKUNGEN

Fünf Prozent der Weltbevölkerung leiden an Seltenen Erkrankungen.¹ In Österreich sind 450.000 Menschen betroffen.² Takeda unterstützt die Patient*innen von der Diagnose bis zur bestmöglichen Versorgung mit Therapien. Seit 70 Jahren entwickeln und produzieren wir in Österreich eine Vielzahl von hochinnovativen Arzneimitteln, um die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern.

¹ Global Genes. RARE Diseases: Facts and Statistics. Verfügbar unter: <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/> Letzter Zugriff: Februar 2024.

² Dachverband Pro Rare Austria. Verfügbar unter: <https://www.prorare-austria.org/pro-rare-austria/wer-wir-sind> Letzter Zugriff: Februar 2024.



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

www.takeda.at

TAKADEMY.

MEDIENARBEIT & SICHTBARKEIT

Am 17. Oktober 2025 durften wir an der Takademy in Wien teilnehmen, die diesmal unter dem spannenden Thema „Medienarbeit und Sichtbarkeit im politischen Umfeld“ stand. Expertin Mag. Gudrun Kreutner-Reisinger führte mit Fachkompetenz und Begeisterung durch den Nachmittag und vermittelte das Thema auf äußerst informative und lehrreiche Weise.

Nach einem interessanten Überblick über die Grundlagen und die österreichische Medienlandschaft ging es direkt an das interaktive Arbeiten. In vier Kleingruppen wurden gezielte Fragestellungen diskutiert und anschließend im Plenum vorgestellt. Von Gruppe zu Gruppe füllte sich die Pinnwand mit immer neuen Ideen, Ansätzen und Erfahrungen – ein gutes Beispiel dafür, wie vielfältig Perspektiven sein können. Jede Gruppe brachte ihren eigenen Blickwinkel ein, wodurch ein sehr lebendiger und praxisnaher Austausch entstand.

Nach dem intensiven und produktiven Arbeitsteil lud Takeda zu einem gemütlichen Abendessen ein, das reichlich Gelegenheit zum weiteren Austausch und zur Vernetzung bot.

Wie jedes Mal waren wir auch diesmal wieder begeistert von der Takademy – von der inspirierenden Atmosphäre, dem fachlichen Input und der perfekten Organisation.

Ein herzliches Dankeschön an Sabine und Bernadette für die hervorragende Planung und Durchführung dieser bereichernden Veranstaltung, die so vielen Patient:innenorganisationen einen großen Mehrwert bringt.

Anna Messenböck



FEIERN MIT HERZ - SCHENK FREUDE, DIE BLEIBT!

**1 Spendenaktion erstellen**



Lege dein Spendenziel fest und schreibe, warum eine Spende für schwerkranke Kinder das schönste Geschenk für dich ist! Füge am besten auch ein persönliches Foto hinzu.

**2 Gemeinsam Gutes tun**



Teile deine Spendenaktion mit Freund:innen, Bekannten und Verwandten. Bitte sie um Unterstützung. Gemeinsam könnt ihr viel bewegen!

**3 Lass dich feiern!**



Feier zusammen mit deinen Liebsten euren Erfolg und lasst euch krönen. Jede Spende hilft schwerkranken MPS-Patient:innen! Danke!

Ein Geburtstag ist der perfekte Moment, um Freude zu teilen. Wünsch dir etwas, das weiterwirkt: Hilfe für schwerkranke MPS-Kinder. So wird dein Ehrentag zu einem Tag voller Hoffnung und zu einem Geschenk, das bleibt – und jedes Lächeln zum schönsten Dank.

Zur MPS-Geburtstagsspendenseite >>>



3. PRA-NETZWERKTREFFEN

BEGEGNUNG, AUSTAUSCH UND NEUE IMPULSE



Pro Rare Austria
Vernetzungstreffen 2025
Gemeinsam im Dialog und Austausch
zu seltenen Erkrankungen

Sa, 26. April 2025 | **Catamaran**
12:00 bis 18:00 | **Wien**

Best Practice Beispiele | Networking | Themen-Inseln
Moderation: Pamela Grün



Am Samstag, den 26. April 2025, fand unser diesjähriges Vernetzungstreffen im Veranstaltungszentrum Catamaran des ÖGB statt und bot erneut Raum für wertvollen Austausch, offene Begegnungen und berührende Einblicke. In einer herzlichen Atmosphäre wurde zugehört, mitdiskutiert und genetzt. Die thematische Vielfalt der Vorträge und Gespräche reichte von medizinischen und psychosozialen Aspekten seltener Erkrankungen bis hin zu aktuellen Entwicklungen in Telemedizin und Junger Selbsthilfe und bot einen Einblick in die Ergebnisse der Mitgliederumfrage 2024 ebenso wie auf den Fokus für die Zukunft.

Eröffnet wurde unser Pro Rare Austria Vernetzungstreffen mit einer Videobotschaft von Cornelius Obonya, Botschafter für seltene Erkrankungen. Wir danken Cornelius Obonya für seine persönlichen Worte und den wertvollen Einsatz für die „Seltene“!

Der Tag war geprägt von Begegnungen: Langjährige sowie zahlreiche neue Mitglieder von Pro Rare Austria ebenso wie Betroffene/Angehörige einer SE nutzten die

Gelegenheit, um sich kennenzulernen, Erfahrungen zu teilen und gemeinsam Perspektiven zu entwickeln. Es war schön, viele von Ihnen wiederzusehen und neue Gesichter kennenzulernen!

Die Vorträge stehen über die Pro Rare Webseite zum Download zur Verfügung. Zusätzlich zu den Vorträgen gab es wieder eine Reihe informativer Ausstellungsstände, an denen sich Teilnehmende über die Arbeit von Pro Rare Austria, über Mitgliedsorganisationen sowie über wichtige Partnerinstitutionen informieren konnten.

Es war ein Tag geprägt von wertvollen Impulsen und vielen offenen Begegnungen. Ein großes Dankeschön an alle, die dabei waren und zum Gelingen beigetragen haben! Ihr Interesse und Ihre Offenheit haben das Treffen zu etwas Besonderem gemacht – und gezeigt, wie viel Kraft in Vernetzung steckt. Wir gehen mit vielen Ideen und einem gestärkten Gemeinschaftsgefühl aus diesem Tag – und freuen uns schon jetzt auf die Fortsetzung des Austauschs.

Wir bedanken uns herzlich bei allen Vortragenden und Teilnehmenden für die Mitgestaltung des Programms und ihre Anwesenheit! Großer Dank ergeht ebenso an Pamela Grün für die Moderation, Patrick Berger des ÖGB Chancen Nutzen Büros und Anna Beskova für die beeindruckende Fotogalerie!

Textquelle: QR-Code oder <https://www.prorare-austria.org/news/aktuelles/news/nachbericht-vernetzungstreffen-am-2642025>



Foto: Anna Beskova

SAVE THE DATE
Nächstes Vernetzungstreffen am 25. April 2026 .

1. RARE DISEASE DAY IM KLINIKUM GRAZ

Am 28. Februar 2025 fand an der Medizinischen Universität Graz der Tag der Seltenen Erkrankungen statt – eine inspirierende Plattform, die Betroffene, Selbsthilfegruppen, Ärzt:innen und Forschende miteinander ins Gespräch brachte. In den Beiträgen wurde deutlich, wie viel Engagement, Wissen und Herzblut in der Arbeit für Menschen mit seltenen Erkrankungen steckt.

Ich war eingeladen, MPS Austria als Vortragende zu vertreten und habe in diesem Rahmen auch Pro Rare Austria vorgestellt. Dabei konnte ich aufzeigen, wie ähnlich viele Herausforderungen quer durch die seltenen Erkrankungen sind: lange Diagnosezeiten, mangelnde psychologische Begleitung, die Komplexität einer multidisziplinären Versorgung und der oftmals schwierige Übergang in die Erwachsenenmedizin. Diese Themen verbinden uns – und sie zeigen, wie wichtig gemeinsame Lösungsansätze sind.

Es war schön zu erleben, wie gut die Zusammenarbeit zwischen Selbsthilfe und Mediziner:innen der Grazer Uniklinik funktioniert. Ein herzliches Dankeschön an das Organisationsteam der Med Uni Graz für diese gelungene Veranstaltung, die wieder einmal gezeigt hat, wie viel Kraft in Vernetzung steckt.

Michaela Weigl



1. DACH-KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN



Anfang April fand in Innsbruck der 1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen statt – ein wichtiger Meilenstein für Austausch und Zusammenarbeit im deutschsprachigen Raum. Vertreter:innen aus Deutschland (ACHSE), der Schweiz (ProRaris) und Österreich (Pro Rare Austria) gestalteten gemeinsam mit medizinischen Zentren und Fachgesellschaften ein vielseitiges Programm, das grenzüberschreitende Vernetzung förderte.

Pro Rare Austria war mit einem Vortrag im Themenblock „Versorgungslandschaft, Aktionsplanung und Gesetzgebung zu Seltenen Erkrankungen“ vertreten, gehalten von Mag. Dominique Stiefsohn (Phelan-McDermid-Gesellschaft). In den Podiumsdiskussionen zu Kommunikationsstrukturen sowie zur Finanzierung von Therapien standen unter anderem Jürgen Otzelberger und Mag. Ella Rosenberger für den Dachverband auf der Bühne.

Rund 240 Teilnehmende aus Medizin, Forschung, Selbsthilfe und Industrie nutzten die Gelegenheit zum Austausch. Besonders erfreulich war der enge Dialog zwischen den drei Dachverbänden – mit dem Ziel, die Zusammenarbeit im DACH-Raum künftig weiter zu vertiefen. Ein herzliches Dankeschön gilt dem Forum Seltene Krankheiten, insbesondere Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall und Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, für die hervorragende Organisation und inhaltliche Koordination.

Vollständiger Nachbericht; QR-Code oder <https://www.prorare-austria.org/news/aktuelles/news/erfolgreicher-1-dach-kongress-fuer-se>



PRA POSITIONSPAPIERE

FRÜHDIAGNOSTIK BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

Pro Rare Austria – Allianz für Seltene Erkrankungen, Oktober 2025

Definition

Screening und Frühdiagnostik umfassen medizinische Verfahren, die darauf abzielen, Erkrankungen in einem möglichst frühen Stadium zu identifizieren – idealerweise noch vor dem Auftreten erster Anzeichen –, um durch gezielte Interventionen entweder den Ausbruch zu verhindern oder den Verlauf günstig zu beeinflussen.



Frühdiagnostik spielt eine entscheidende Rolle, um seltene Erkrankungen rechtzeitig zu erkennen und wirksam zu behandeln. In Österreich leisten Programme wie das Neugeborenencreening und der Eltern-Kind-Pass einen wichtigen Beitrag zur Früherkennung. Dennoch zeigen Erhebungen, dass die durchschnittliche Diagnosezeit mit 7,3 Jahren deutlich über dem europäischen Schnitt von 4,7 Jahren liegt. Diese Verzögerung verdeutlicht den dringenden Handlungsbedarf, um durch schnellere und präzisere Diagnosen Lebensqualität zu verbessern und Folgeschäden zu vermeiden.

Folgen langer Diagnosezeiten

- Eine verspätete Diagnosestellung hat gravierende Auswirkungen:
- Psychische und physische Belastung durch jahrelange Ungewissheit und fehlendes Verständnis.
 - Verspätete oder falsche Behandlung, wodurch Therapien ihre Wirksamkeit verlieren oder irreversible Schäden entstehen können.
- Laut einer EURORDIS-Umfrage erhalten rund 60 % der Betroffenen zunächst eine falsche Diagnose.

Herausforderungen in Österreich

- Seltene Erkrankungen sind hochkomplex und oft schwer zu diagnostizieren, da sie in vielen Fällen mehrere Organsysteme betreffen. Es bestehen zahlreiche Hindernisse im Diagnoseprozess, darunter:
- Mangelndes Bewusstsein und Wissen über seltene Erkrankungen im Gesundheitswesen.
 - Fehldiagnosen oder das Nicht-Ernstnehmen von Symptomen.
 - Fehlende Zuweisung an spezialisierte Zentren und unzureichende Vernetzung.
 - Hohe Zahl an Arztkontakten (24 % der Betroffenen benötigen mindestens acht Konsultationen bis zur richtigen Diagnose).
 - Zu wenige Expert:innen für seltene Erkrankungen.

Bedeutung der Frühdiagnostik

Das österreichische Neugeborenencreening ermöglicht seit 1966 die frühe Erkennung schwerer Erkrankungen und hat bereits über 2 500 Kindern ein weitgehend normales Leben ermöglicht. Jährlich werden so rund 80–100 Kinder entdeckt. Aktuell umfasst das Screening 25 Stoffwechselerkrankungen, zwei Hormonstörungen, Cystische Fibrose sowie seit 2021 schwere angeborene Immundefekte und Spinale Muskelatrophie (SMA). Die gewonnenen Erkenntnisse und Erfahrungen aus dem Screening-Programm der letzten Jahre tragen maßgeblich dazu bei, ein tieferes Verständnis für zahlreiche Erkrankungen zu erlangen und gezielte Therapieansätze zu entwickeln.



Pro Rare Austria setzt sich dafür ein, das Screening zu erweitern – auch auf Erkrankungen, für die derzeit noch

keine Therapie verfügbar ist, um langfristig bessere Versorgungs- und Forschungsgrundlagen zu schaffen. Die Mehrheit der Fachleute plädiert weiterhin für die bestehende Strategie, das Screening auf Erkrankungen zu beschränken, die im Kindesalter einen schweren Verlauf haben und für die eine wirksame Therapie verfügbar ist.

Eltern-Kind-Pass und Prävention

Seit 1974 ist der Mutter-Kind-Pass ein zentraler Bestandteil der Gesundheitsvorsorge in Österreich. Das Programm wurde eingeführt, um durch regelmäßige Untersuchungen gesundheitliche Probleme bei Mutter und Kind frühzeitig zu erkennen und zu behandeln. Mit der Umbenennung zum Eltern-Kind-Pass (EKP) im Jahr 2024 wird die Rolle der Väter stärker betont. Eine Erweiterung der Abfragen um genetische Erkrankungen in der Familie und häufige klinische Merkmale seltener Erkrankungen – etwa Hautveränderungen – könnte die Früherkennung deutlich verbessern. Wichtig ist zudem die Sensibilisierung des medizinischen Personals: Bei unklaren Symptomen sollte stets auch an eine seltene Erkrankung gedacht werden. Ein entsprechender Vermerk im EKP könnte hier unterstützen. Dazu zählen spezielle Beratungen zu Ernährung und Gesundheit sowie ein stärkerer Fokus auf die psychische Gesundheit. Diese Neuerungen fördern eine ganzheitliche Gesundheitsvorsorge, indem sie nicht nur körperliches, sondern auch emotionales Wohlbefinden in den Mittelpunkt stellen.

Mit dem elektronischen Eltern-Kind-Pass (eEKP) werden Verwaltung, Terminorganisation und Informationszugang erleichtert. Die schrittweise Einführung des eEKP soll Mitte 2026 abgeschlossen sein.

Helpline SE von Pro Rare Austria

Die Helpline SE ist eine zentrale Anlaufstelle für Betroffene. 2024 gingen 138 Anfragen ein (+ 27 % gegenüber 2023). Häufigster Grund war der Wunsch nach Austausch, gefolgt von Unterstützung bei der Diagnosesuche. Die Helpline bietet niederschwellige, kostenlose Beratung – derzeit ausschließlich durch Spenden finanziert, da keine gesetzliche Förderung besteht.

Pränataldiagnostik: Chancen und Herausforderungen

Pränataldiagnostik kann seltene Erkrankungen bereits in der Schwangerschaft erkennen und gezielte Vorbereitung ermöglichen. Sie hilft, Geburten in spezialisierten

Zentren zu planen und medizinische Maßnahmen früh einzuleiten. Gleichzeitig bestehen Grenzen und Risiken: fehlende Tests, unklare Befunde, ethische Fragen und psychische Belastung der Eltern. Eine kompetente, einfühlsame Beratung ist daher unverzichtbar, besonders deshalb, weil viele seltene Erkrankungen genetisch bedingt sind. Ohne kompetente genetische Beratung, auch zum Thema Familienplanung, besteht die Gefahr, dass Betroffene sich des Risikos einer Vererbung nicht bewusst sind. Aufklärung über Präimplantations- und Polkörperdiagnostik hilft, Risiken zu verstehen und informierte Entscheidungen zu treffen.

Empfehlungen von Pro Rare Austria

- 1. Ausbau von Neugeborenencreening und Eltern-Kind-Pass**
 - Erweiterung auf alle diagnostizierbaren Krankheiten, unabhängig von Therapieoptionen.
 - Einführung moderner Diagnosetechnologien.
- 2. Umfassende und neutrale Beratung**
 - Bessere Aufklärung zur Familienplanung und pränatalen Diagnostik.
 - Anspruch auf interdisziplinäre, ergebnisoffene Beratung nach einer Diagnose.
- 3. Verpflichtende Fortbildung des medizinischen Fachpersonals**
 - Regelmäßige Schulungen zu Kommunikation, Ethik und psychosozialen Aspekten.
- 4. Förderung spezialisierter Zentren und Vernetzung**
 - Ausbau von Kapazitäten und erleichterte Überweisungen an Expert:innen.
- 5. Forschung und Entwicklung**
 - Förderung der Forschung und Therapieentwicklung bei seltenen Erkrankungen.
 - Stärkere finanzielle Unterstützung für innovative Diagnosemethoden.
- 6. Digitale Gesundheitslösungen und Unterstützungssysteme**
 - Weiterentwicklung von eEKP, digitaler Patientenakte, Videosprechstunden und Online-Services.
 - Nachhaltige Finanzierung von Angeboten wie der Helpline SE.
 - Nutzung von KI zur Unterstützung der Diagnostik.

Das vollständige Positionspapier finden Sie über den QR-Code oder diesen Link: https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/PRA_Positionspapiere_Fruehdiagnostik_bei_SE_FINAL.pdf



PRA POSITIONSPAPIERE

VERSORGUNGSPFADE BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

Pro Rare Austria – Allianz für Seltene Erkrankungen, Oktober 2025

Definition

Versorgungspfade bei seltenen Erkrankungen sind strukturierte Abläufe, die Betroffene von der Diagnose bis zur Nachsorge durch das komplexe Gesundheitssystem begleiten. Sie koordinieren verschiedene Fachbereiche, verkürzen Wartezeiten und vermeiden Informationsverluste. Ziel ist eine kontinuierliche, patient:innenzentrierte Betreuung und die spürbare Entlastung der Betroffenen und ihrer Familien.

Hintergrund

In Österreich leben rund eine halbe Million Menschen mit einer der etwa 6.000–8.000 seltenen Erkrankungen. Diagnosen dauern oft Jahre, und selbst nach der Diagnose ist die Suche nach geeigneter Behandlung für viele eine große Belastung. Diese „Versorgungspfade“ sind für Menschen mit seltenen Erkrankungen sehr beschwerlich. Lange Wartezeiten, fehlende Unterstützung und mangelnde Orientierung im Gesundheitssystem führen bei vielen Betroffenen zu körperlicher und seelischer Erschöpfung, Frustration und manchmal auch Verzweiflung.

Herausforderungen

Während Kinder mit seltenen Erkrankungen häufig von spezialisierten Zentren profitieren, sind Erwachsene vielfach mit einer fragmentierten Versorgung konfrontiert. Die mangelnde Koordination zwischen Fachärzt:innen, Informationsverluste und fehlende psychosoziale Unterstützung führen zu Mehrfachuntersuchungen und hohen Belastungen. Multimorbidität und sich verändernde Symptome erschweren zusätzlich die Behandlung. Für die Betroffenen bedeutet das eine große Belastung, da sie flexibel auf neue Herausforderungen reagieren und komplexe Behandlungspläne einhalten müssen. Diese Herausforderungen zeigen, dass Patient:innen mit seltenen Erkrankungen dringend mehr Unterstützung brauchen, die sie durch das komplexe Gesundheitssystem begleitet, ihnen Orientierung gibt und die Versorgung koordiniert. Lösungen könnten folgende Unterstützungsrollen bie-

ten, die bislang in Österreich nur teilweise implementiert sind und den Bedarf noch nicht ausreichend abdecken: **Case Manager:innen** begleiten Patient:innen über einen längeren Zeitraum, koordinieren Therapien und Unterstützungsleistungen, helfen bei Anträgen und agieren als Bindeglied zwischen Fachärzt:innen, Behörden und Sozialdiensten. Das Krankheitsmanagement darf nicht den Patient:innen selbst überlassen werden, denn gerade sie brauchen in herausfordernden Situationen eine verlässliche und professionelle Unterstützung, die ihnen hilft, den Überblick zu behalten und die bestmögliche Versorgung zu erhalten. Der Aufbau strukturierter Case-Management-Angebote ist entscheidend, um die medizinische Versorgung und somit die Lebensqualität für Menschen mit seltenen Erkrankungen deutlich zu verbessern. Diese Leistung sollte auf „Rezept“ zur Verfügung gestellt werden.

Diagnoselots:innen unterstützen gezielt in der Phase vor und während der Diagnosestellung – sie helfen bei der Terminplanung, vernetzen mit Expert:innen und tragen dazu bei, die lange und belastende Diagnosereise zu verkürzen.

Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen bieten Orientierung, Erfahrungsaustausch, emotionale Unterstützung und wertvolle Informationsarbeit. Sie tragen dazu bei, Barrieren abzubauen und das System aus Betroffenenperspektive mitzugestalten. In vielen Fällen arbeiten sie eng mit den österreichischen Expertisezentren zusammen, die Teil der europäischen Referenznetzwerke (ERNs) sind. Dadurch leisten sie einen wesentlichen Beitrag zu einer Verkürzung der Zeit bis Patient:innen zu den spezialisierten Ärzt:innen finden.

Die **telefonische Gesundheitsberatung 1450** sollte – bei entsprechender Sensibilisierung – eine Brückenfunktion übernehmen, indem sie Betroffene rasch an spezialisierte Angebote weitervermittelt.

Gemeinsam können diese Rollen – punktuell oder langfristig – dazu beitragen, Wartezeiten zu verkürzen, Versorgungswege transparenter zu gestalten, Belastung für die Betroffenen zu reduzieren und die Lebensqualität der Betroffenen deutlich zu verbessern.

Eurordis Patient Journey & Patient:innenpfade

Die von EURORDIS entwickelte Patient Journey beschreibt den Weg von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch das Gesundheitssystem – vom ersten Verdacht bis zum Leben mit der Diagnose. Sie zeigt lange Diagnosezeiten, Informationslücken und psychosoziale Belastungen auf und hilft, Versorgungslücken zu erkennen und Angebote gezielter anzupassen. Patient:innenpfade sind strukturierte, interdisziplinäre Abläufe, die alle Schritte von Diagnose bis Nachsorge festlegen. Sie schaffen Orientierung, verbessern die Koordination der Versorgung und stellen sicher, dass Betroffene rechtzeitig die nötige Unterstützung erhalten.

Cross Border Health Care

Da in Österreich für einige seltene Erkrankungen keine Expert:innen existieren, ist der Zugang zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung essenziell. Patient:innen müssen unkompliziert spezialisierte Behandlungen im Ausland in Anspruch nehmen können – inklusive klar geregelter Kostenübernahme durch Sozialversicherungsträger.

Empfehlungen von Pro Rare Austria

1. Patient:innenpfade entwickeln und umsetzen: Interdisziplinäre, strukturierte Versorgungswege zur besseren Orientierung und Koordination.
2. Case Management etablieren: Qualifizierte Case Manager:innen sollen auf „Rezept“ verfügbar sein.
3. Diagnoselots:innen flächendeckend einsetzen: Unterstützung in der sensiblen Phase der Diagnosestellung.
4. Kooperation fördern: Ärzt:innen, Zentren, Selbsthilfe und Unterstützungsdienste müssen in multidisziplinären Teams zusammenarbeiten.
5. Strukturelle und finanzielle Rahmenbedingungen sichern: Nachhaltige Finanzierung und gesetzliche Verankerung der Selbsthilfe.
6. Grenzüberschreitende Behandlungen erleichtern: Klare Regelungen und barrierefreie Zugänge.
7. Informationsplattform schaffen: Zentrale, leicht zugängliche Übersicht aller Unterstützungsangebote (z. B. auf gesundheit.gv.at).
8. Patient:innenorganisationen aktiv einbinden: Nutzung ihrer Expertise, Rückmeldungen und Netzwerke zur Qualitätssicherung.

PRO RARE AUSTRIA HELPLINE SE

Pro Rare Austria ist die einzige Organisation in Österreich, die als zentrale Anlaufstelle und Informationsquelle für Menschen mit seltenen Erkrankungen, ihre Angehörigen und Personen auf der Suche nach einer Diagnose fungiert. Für viele Betroffene ist sie „der letzte Anker“.

Die Zahl der Anfragen steigt seit Jahren deutlich. 2024 zum Beispiel gab es 138 Kontaktaufnahmen – mehrheitlich telefonisch –, 2025 zeichnet sich bereits eine Verdoppelung ab. Das zeigt, dass die Öffentlichkeitsarbeit und Bewusstseinsbildung von Pro Rare Austria wirken. Immer mehr Menschen, aber auch Ärzt:innen und Gesundheitspersonal, finden den Weg zu Pro Rare Austria – über Empfehlungen, Websuche, Social Media oder Medienberichte.

Die häufigsten Anliegen betreffen den Wunsch nach Austausch mit anderen Betroffenen, die Suche nach einer Diagnose, Fragen zu Sozialleistungen und Erstattung sowie Kontakte zu Versorgungseinrichtungen und Expert:innen.

Anfragen werden strukturiert über ein Online-Formular erfasst, um sie gezielt bearbeiten und bei Bedarf an den Medizinischen Beirat weiterleiten zu können. Oft entsteht dabei ein wertvoller, länderübergreifender Austausch mit den Partnerorganisationen ACHSE (Deutschland) und ProRaris (Schweiz).

Viele Ratsuchende werden später selbst Mitglieder, um Teil der Community zu werden und von krankheitsübergreifenden Angeboten zu profitieren. Regelmäßige Rückmeldungen bestätigen, wie hilfreich und notwendig die Helpline ist – und wie viel Unterstützung sie bietet, auch ohne gesetzliche Förderung.



Das vollständige Positionspapier finden Sie über den QR-Code oder diesen Link: https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/PRA_Positionspapiere_Versorgungspfade_bei_SE_FINAL.pdf

YOUNG RARE

ZUSAMMEN STARK FÜR JUNGE BETROFFENE



Young Rare wurde von einer Gruppe junger Menschen mit seltenen Erkrankungen im Rahmen eines aus dem Rahmen-Pharmavertrag geförderten Projektes von Pro Rare Austria gegründet, um eine indikationsübergreifende Plattform für Austausch, Unterstützung und Vernetzung zu schaffen.

Ihr Ziel ist es, Jugendliche und junge Erwachsene – vom Teenageralter bis Mitte 30 – zusammenzubringen, die selbst von seltenen Erkrankungen betroffen sind.

Young Rare steht für Gemeinschaft, gegenseitige Hilfe und Zusammenarbeit.

- **Gemeinschaft:** Ein Ort, an dem junge Betroffene sich verstanden und unterstützt fühlen.
- **Hilfe:** Praktische und emotionale Unterstützung für den Alltag mit seltenen Erkrankungen.
- **Netzwerk:** Verbindungen zu anderen Betroffenen, Fachleuten und Organisationen.

Du willst Teil von Young Rare werden? Schreibe eine E-Mail unter young-rare@gmx.at oder ruf an unter +43 664 280 37 67!

Auf der Young Rare Website mehr erfahren>>



DAS AHF-NETUP ZUM RARE DISEASE DAY



Diese wichtige Veranstaltung zum Rare Disease Day 2025, an der wir inhaltlich beteiligt waren und durch unsere stv. Obfrau Mag. Dominique Sturz am Podium vertreten wurden, ist inzwischen ein jährlicher Fixtermin.

Das bereits vierte Austrian Health Forum-NetUp zu seltenen Erkrankungen stand unter dem Motto „Gemeinsame Perspektiven schaffen: Neue Chancen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen“. Zu Beginn der neuen Legislaturperiode wurden die zentralen Handlungsfelder priorisiert und nächste Schritte für die Verbesserung der Versorgung diskutiert. Die Veranstaltung fand am 26. Februar 2025 im Dachsaa der Urania Wien statt. Unter der Moderation von Mag. Christoph Hörhan

diskutierten Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Mag. Elisabeth Kanitz, MSc, Fiona Fiedler, BEd und Mag. Dominique Sturz über zentrale Herausforderungen: lange Diagnosezeiten (derzeit Ø 7,3 Jahre in Österreich), die Notwendigkeit eines nationalen Registers sowie Verbesserungen in der medizinischen, psychosozialen und sozialen Gesamtversorgung.

Nur wenn alle Stakeholder gemeinsam an einem Strang ziehen, können nachhaltige Fortschritte für Betroffene erzielt werden. Ein herzliches Dankeschön gilt allen Mitwirkenden und dem Austrian Health Forum für die gelungene Organisation. Pro Rare Austria wird die Umsetzung der besprochenen Punkte weiterhin engagiert begleiten.

Mit dem QR-Code zu den Fotos und zur Videozusammenfassung>>



WAS BEDEUTET HEALTH TECHNOLOGY ASSESSMENT (HTA)?



Im Mai 2025 fand das ÖKUSS-Vertiefungsmodul „Health Technology Assessment (HTA) in der EU und Österreich“ statt. Auch MPS Austria war dabei, um zu lernen, wie Patient:innen und Selbsthilfegruppen künftig stärker in Bewertungsprozesse im Gesundheitswesen eingebunden werden können.

HTA – oder Gesundheitstechnologiebewertung – bedeutet, dass neue Medikamente, Therapien oder medizinische Geräte systematisch geprüft werden: Bringen sie im Vergleich zu bestehenden Möglichkeiten tatsächlich einen zusätzlichen Nutzen? Wie wirken sie sich auf Lebensqualität, Kosten oder den Alltag der Patient:innen aus? Seit Jänner 2025 gilt in der EU eine neue Regelung, die vorsieht, Patient:innen und ihre Vertretungen aktiv in diese Prozesse einzubeziehen.

Das Vertiefungsmodul umfasste drei Schwerpunkte:

- HTA-Prozesse zur evidenzbasierten Entscheidungsfindung in der Gesundheitsversorgung
- Übungen zum Verstehen wissenschaftlicher Ergebnisse
- Arbeiten mit HTA-Berichten

Im Vertiefungsmodul wurden praxisnah die Grundlagen von HTA erklärt und in kleinen Gruppen diskutiert, wie die Perspektive von Patient:innen besser berücksichtigt



werden kann – etwa Lebensqualität, Alltagsbelastung oder Wegzeiten zu Behandlungen. Wichtig war auch der Gedanke, dass qualitative Erfahrungsberichte von Betroffenen eine wertvolle Ergänzung zu den rein wissenschaftlichen Daten darstellen und dazu beitragen, das Leben mit einer chronischen oder seltenen Erkrankung neben Zahlen und Statistiken sichtbar zu machen.

Für uns Selbsthilfeorganisationen war diese Weiterbildung eine wertvolle Gelegenheit, dazulernen und die Stimme der Patient:innen künftig gezielter in Entscheidungsprozesse einzubringen – dort, wo über neue Therapien, Medikamente und Versorgungsmodelle entschieden wird.

Michaela Weigl



BERNARD GRUPPE



Energie



Industrie



Infrastruktur



Mobilität

Österreich
Bahnhofstraße 19
6060 Hall in Tirol
T +43 5223 5840 0
info@bernard-gruppe.com

bernard-gruppe.com

Ingenieure mit Verantwortung

SPARKASSE
Oberösterreich

Nähe.

Wir glauben an die
Kraft des Miteinanders.
#glaubandich

www.sparkasse-ooe.at



MPS AUSTRIA SAGT DANKE

BENEFIZVERANSTALTUNGEN

EIN HERZLICHES DANKE AN ALLE, DIE MITGEHOLFEN HABEN!

Ob Benefizveranstaltung, Geburtstagssammlung, Lesung, Motorradweihe, Spendeninitiative zum Giving Tuesday oder Adventaktion – viele Menschen haben sich auch heuer wieder kreativ und mit großem Herzen für unsere MPS-Familien eingesetzt.

Jede dieser Aktionen zeigt, was möglich ist, wenn Engagement und Mitgefühl zusammenkommen. Dafür möchten wir von Herzen Danke sagen – an alle, die mit ihrer Idee, Zeit und Unterstützung Hoffnung geschenkt haben. Danke.

ROTARY CLUB KORNEUBURG ÜBERRASCHT MIT JUBILÄUMSSPENDE



Eine ganz besondere Überraschung gab es beim Jubiläum von MPS-Austria:

Der Rotary Club Korneuburg, der uns bereits 2022 mit einer Benefiz-Matinée im Kursalon Wien unterstützt hatte, überreichte uns völlig unerwartet einen Spendenscheck über 2.000 Euro.

Die großzügige Geste hat uns riesig gefreut – umso mehr, weil sie zeigt, dass die Verbundenheit und Unterstützung über viele Jahre hinweg bestehen bleiben.

Ein herzliches Dankeschön an Marcus Bednar und Peter Leonhardt, die die Spende persönlich überbrachten, und an den gesamten Rotary Club Korneuburg für diese wunderbare Überraschung!

LESUNG „MIT ZUVERSICHT“ ZUGUNSTEN VON MPS-FAMILIEN



Ein sehr herzliches Danke an Dr. Wolfgang Schüssel, die Buchhandlung Dim in Ried und die Raiffeisenbank Ried für ihr großartiges Engagement!

Im Rahmen einer gut besuchten Buchvorstellung von „Mit Zuversicht – Was wir von gestern für morgen lernen können“ verzichtete Dr. Schüssel auf sein Honorar. Die Eintrittsgelder wurden gesammelt und von den beiden Organisatorinnen zusätzlich aufgerundet – so kamen 1.500 Euro für unsere MPS-Familien zusammen.

Wir freuen uns sehr über diese gelungene Aktion. Die großzügige Unterstützung hilft, schwerkranken MPS-Kindern und ihren Familien Therapien, Entlastung und unvergessliche gemeinsame Momente zu ermöglichen.



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

GEMMA GEMMA - GEMMA MPS

Bewegung kann viel bewirken – besonders, wenn sie mit Herz verbunden ist!
Die Teilnehmer:innen der Gemma MPS Challenge 2025 haben nicht nur sportlich engagiert und Minuten, sondern auch Hoffnung in Form von Spenden für Therapieeinheiten gesammelt. Damit zeigten sie einmal mehr, dass Bewegung und Mitgefühl gemeinsam Großes bewirken können. Ein herzliches Dankeschön an alle!

 GEMMA MPS Erwachsene GEMMA MPS Erwachsene 1.510,00 € / 1000,00 € 151% erreicht	 Echt jetzt? MPS? Gemma helfen! die Weindl's 1.070,00 € / 1000,00 € 107% erreicht	 Challenge accepted - 6815 Minuten für MPS Familie Messenböck 704,00 € / 681,00 € 103% erreicht
 Gemeinsam für schwerkranke MPS-Kinder! MPS-Austria 1.340,00 € / 681,50 € 197% erreicht	 Gemma los! Wir werden fit für die Wandersaison! Anke und Waltraud 310,00 € / 300,00 € 103% erreicht	 MaCh 2 Martin 285,00 € / 300,00 € 95% erreicht
 Wild hoch 2 Beatrice & Hera 220,00 € / 300,00 € 73% erreicht	 Auf geht's! Gemma wieder MPS! Brigitte Föllz 220,00 € / 350,00 € 63% erreicht	 Gemma jetzt! Bernadette Schwarzmüller 195,00 € / 150,00 € 130% erreicht
 Vamos a ayudar a MPS Austria... Gemma MPS Team Rodriguez & Plaut 170,00 € / 200,00 € 85% erreicht	 Grazer Gemma MPS! Peter H. 168,00 € / 300,00 € 56% erreicht	 Geht scho GEMMA - Gatti's unterwegs für MPS Tanja 160,00 € / 500,00 € 32% erreicht
 <i>Die Firma Chiesi hat unsere Challenge heuer mit tollen 1.500 Euro unterstützt.</i>		
 <i>Die Firma KWG hat mit 17 Mitarbeiter:innen aktiv an der Challenge teilgenommen, Starter-Pakete gekauft und die gesammelten Bewegungsminuten in eine Spende von 433,18 Euro umgewandelt.</i>		

TRAUERN UND HELFEN

Unser herzlicher Dank gilt allen, die in Gedenken an einen lieben Menschen unseren Verein unterstützt haben. In diesen schwierigen Momenten an uns zu denken und Schmerz in einer so wertvollen Geste auszudrücken, schenkt den Angehörigen Trost und ermöglicht es, **über den Tod hinaus zu helfen**. Diese Unterstützung trägt dazu bei, MPS-Familien in ihrem Alltag zu stärken und ihnen wertvolle Hilfe zu bieten.



Familie Kraft
Familie Schwaiger
Familie Hösel
Familie Gregoric
Familie Stastny
Familie Weinprecht

FEIERN UND GUTES TUN

Es gibt viele schöne Momente im Leben, die gefeiert werden wollen – Geburtstage, Hochzeiten, Jubiläen oder der Ruhestand. Noch schöner wird's, wenn man dabei Gutes tut! Immer mehr Menschen entscheiden sich, ihre Herzensmomente mit MPS-Kindern zu teilen und anstelle von Geschenken Spenden zu sammeln. Damit schenken sie Hoffnung, Entlastung und wertvolle Therapien für unsere MPS-Familien.

Wir sagen von Herzen Danke an alle, die ihre Feier zu einer MPS-Charity machen oder unter dem Motto „Setz deinem Geburtstag ein Krönchen auf!“ eine eigene Spendenseite auf unserer Webseite starten!



Gabriele Traxler
Barbara Minihold
Wiston Rodriguez
Gudrun Ponleitner



LAND OÖ ZEICHNET GEMMA MPS MIT SONDERPREIS AUS

Bei der Bewegungschallenge „Gemma MPS“, die wir heuer zum dritten Mal anlässlich des Internationalen MPS-Tages im Mai durchführten, sammelten die Teilnehmer:innen dieses Jahr insgesamt 163.194 Bewegungsminuten in nur 31 Tagen. Das Bewegungsziel von 6.815 Minuten pro teilnehmender Person oder Gruppe war symbolisch gewählt – denn 6.815 Aminosäuren spielen bei MPS eine entscheidende Rolle.

setzen wir mit unserer Gesundheitsinitiative bewusst auf Bewegung – und wenn sie gleichzeitig Hoffnung schenkt, ist das ein doppelter Gewinn.“

Parallel dazu startete das Land Oberösterreich heuer erstmals die landesweite „Gemma OÖ Challenge“ – eine Aktion über 100 Tage, die zu mehr Bewegung in den Gemeinden Oberösterreichs aufrief.

Für unsere engagierte Initiative erhielten wir als Verein im Rahmen der Preisverleihung an die teilnehmenden Gemeinden einen Sonderpreis des Landes Oberösterreich. Wir durften uns über 1.000 Euro Preisgeld freuen. Das bedeutet uns viel. Herzlichen Dank dafür!

Mag.^a Christine Haberland, Gesundheits-Landesrätin und LH-Stellvertreterin, traf sich anlässlich des Internationalen MPS-Tags mit Michaela Weigl zu einem Foto-termin und betonte in ihrer Presseaussendung: „Es ist bewundernswert, mit welchem Herzblut und persönlichem Einsatz MPS Austria auf diese seltene Erkrankung aufmerksam macht. Die Verbindung von Bewegung, Solidarität und Engagement für betroffene Kinder verdient höchste Anerkennung. Als Land Oberösterreich



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

WENN ENGAGEMENT ZUR HERZENSSACHE WIRD



Auch heuer haben unsere treuen Unterstützer:innen wieder Großartiges für die MPS-Kinder auf die Beine gestellt – gleich bei zwei wunderbaren Veranstaltungen!

Gabis Geburtstagsfest am 1. Mai

Anstatt ihren 60. Geburtstag einfach zu feiern, hat Gabi ihn erneut in den Dienst der guten Sache gestellt. Beim traditionellen Fest beim „Würstel Waggon“ mit Spanferkel und Live-Musik von Johnny Favourit wurde fröhlich gefeiert – und gleichzeitig großzügig gespendet. Unglaubliche 7.500 Euro kamen dabei für unsere MPS-Kinder zusammen! Was für ein Geburtstagsgeschenk – im wahrsten Sinne des Wortes!



Motorradweihe und Benefiz-Ausfahrt am 15. Juni

Nur wenige Wochen später lud Rudi Greiner gemeinsam mit Manuela und Harry zur beliebten Motorradweihe am Enkplatz ein. Nach der Segnung durch Mag. Pater Jan Soroka CR führte die dreistündige Ausfahrt über eine wunderschöne Strecke – natürlich bei bestem Wetter. Der Abschluss fand wie immer bei Harry's Augustin in Simmering statt, wo Musik von Johnny Favourit und viele fröhliche Gesichter für großartige Stimmung sorgten. Rudi übergab heuer eine beeindruckende Spende von 3.300 Euro zugunsten unserer MPS-Kinder.



Bei unserer Jubiläumsfeier im Oktober konnten wir Rudi und Manuela persönlich für ihr langjähriges Engagement ehren. Gabi und Wolfgang konnten an diesem Abend leider nicht dabei sein – ihre Urkunde habe ich ihnen aber später persönlich überreicht.

Ein herzliches Dankeschön auch an Saskia, Tamás und Bulcsu, die MPS Austria mit viel Herz vertreten haben.

Ihr alle seid seit so vielen Jahren treue Wegbegleiter und macht mit eurer Herzlichkeit und Energie einfach Mut.

Michaela Weigl



ADVENTSTAND MIT HERZ, WÄRME UND WAFFELDUFT



Bereits zum sechsten Mal hat Saskia ihren beliebten Adventstand in Ebreichsdorf organisiert – und wieder war's ein voller Erfolg!

Gemeinsam mit Familie und Freundinnen sorgte sie mit hausgemachtem Apfelpunsch, Eierlikörpunsch, Weißweinglühwein, Schneeflockerl, Waffeln mit Zimt & Zucker oder Banane/Nutella sowie Leberkäsemmeln für beste Stimmung und viele glückliche Gesichter.

Und wer den Punsch probiert hat, weiß: Hausgemacht schmeckt einfach besser als gekauft – eindeutig!



Die liebevolle Vorbereitung, das Lächeln hinter dem Tresen und der unermüdliche Einsatz von Saskia und ihrem Team haben sich mehr als gelohnt: 2.800 Euro konnten für MPS Austria gesammelt werden!

Ein herzliches Dankeschön an Saskia und alle Helfer:innen, die mit so viel Herzblut und Freude dabei waren – ihr Engagement wärmt nicht nur Tassen, sondern auch Herzen.

MIT LIEBE UND KREATIVITÄT FÜR MPS

Jedes Jahr in der Vorweihnachtszeit verwandelt sich das Zuhause von Christine, unserer guten Seele im MPS-Büro, in eine kleine Weihnachtswerkstatt. Wochenlang bastelt sie an den Wochenenden mit ihrer Familie – mit viel Geduld und unerschöpflicher Kreativität.

Gemeinsam mit ihrer Schwester Traudi, die sie beim Verkauf tatkräftig unterstützt, präsentiert sie auf dem Weihnachtsmarkt in St. Georgen eine beeindruckende Auswahl handgemachter Dekoartikel für die Adventszeit und süßer Köstlichkeiten. Viele kommen jedes Jahr wieder – nicht nur wegen der schönen und guten Sachen, sondern auch, weil sie wissen, dass sie mit ihrem Einkauf helfen können.

Das Ergebnis ihres unermüdlichen Einsatzes ist jedes Jahr beeindruckend: Den gesamten Erlös spendet Christine an MPS Austria zugunsten von MPS-Kindern. Wir sagen von Herzen Danke für so viel Tatkraft, Begeisterung und Treue – und für alles, was Christine seit über zwei Jahrzehnten für den Verein leistet.



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

LINEDANCE MIT HERZ – DIE HONKY TONK LINEDANCERS

Wer tanzt, spürt: Musik verbindet. Und manchmal verbindet sie sogar Welten, die auf den ersten Blick gar nichts miteinander zu tun haben – so wie Linedance und seltene Krankheiten.

Seit über zwei Jahrzehnten unterstützen uns die Honky Tonk Linedancers mit Benefizaktionen, Auftritten und jeder Menge Herz. Was 2003 bei einer Benefizveranstaltung im Kärntner Flattach begann, ist heute eine echte Herzenspartnerschaft – mit einem beeindruckenden Gesamterlös von inzwischen über 100.000 Euro zugunsten von MPS-betroffenen Familien.

Alles begann mit einem Weihnachtsmarkt, bei dem die „Honkys“ für MPS-Kinder bastelten, backten, kochten und werkten – vom Likör bis zur Marmelade, alles zugunsten von MPS Austria. Daraus entstand eine bunte Reihe von Aktionen: Tombolas, Benefizabende, Tanzveranstaltungen, Workshops und liebevoll gestaltete Buffetspenden, bei denen MPS Austria längst fixer Bestandteil ist.

Und: Mit ihrem Engagement haben die Honkys sogar auch andere motiviert, sich anzuschließen und MPS-Familien zu unterstützen – ganz nach dem Motto: Gemeinsam bewegen wir mehr.

Musik und Bewegung spielen auch bei MPS Austria selbst eine große Rolle – und hier kommen die Honky Tonk Linedancers jedes Jahr persönlich ins Spiel. Seit vielen Jahren

nehmen Karin und Rudi Kientzl an der MPS-Therapiewoche teil. Dort gestalten sie einen Linedance-Workshop, bei dem wirklich alle mitmachen können: Eltern, Geschwister, fitte Patient:innen, Therapeut:innen und Kinderbetreuer:innen. Getanzt wird meist im Seminarraum – und bei schönem Wetter am liebsten im Garten.

Auch bei unserer großen 40-Jahre-Feier im Oktober 2025 waren die Honky Tonk Linedancers ein Highlight. Nach ihrer schwungvollen Aufführung luden sie die Gäste ein, selbst mitzutanzten – auch im Sitzen. Der Applaus wollte kaum enden. Denn auch da war es so, dass ihre Freude an der Bewegung allen anderen Mut geschenkt hat und so ihr Tanzen die ganze Gemeinschaft in Schwung gebracht hat. Es war zu spüren, dass es hier längst nicht nur um Tanzschritte, sondern um echte Verbundenheit geht.

Die Honkys tanzen mit Begeisterung und ganz viel Herz. Und jedes Mal, wenn sie die Tanzfläche betreten, zeigen sie den Menschen, dass Tanzen mehr kann, als man denkt – es kann Hoffnung schenken.

Michaela Weigl



MARKTPLATZ INSTITUT LEBENSNETZE 2025



institut
lebensnetze

Im Oktober fand der 16. Marktplatz Lebensnetze in der Raiffeisen Arena Linz statt – ein inspirierender Ort der Begegnung zwischen Unternehmen und gemeinnützigen Organisationen. Gemeinsam mit den „Super-Dealerinnen“ Michaela, Christine und Sonja machte ich mich bereit, erneut kräftig zu „dehlen“ – denn auf diesem Marktplatz werden keine Waren, sondern Leistungen und Ideen getauscht.

Mit dem bereits erwarteten Gongschlag starteten wir voller Energie. Wir wussten genau, was wir suchten – und stürzten uns motiviert ins Gespräch mit den teilnehmenden Unternehmen. Schon bald trafen wir auf viele altbekannte Gesichter, mit denen sich rasch neue Vereinbarungen ergaben. In offener und herzlicher Atmosphäre wurden Ideen gesammelt, Bedarfe ausgesprochen und kreative Lösungen gefunden – ein Austausch, der zeigt, wie wunderbar Kooperation auf Augenhöhe funktionieren kann.



Inzwischen dürfen wir uns glücklich schätzen, selbst eine starke Social-Media-Präsenz anbieten zu können – ein attraktiver Mehrwert, den viele Unternehmen gerne als Gegenleistung annehmen.

Ein besonders schönes Beispiel für einen gelungenen Deal war die Unterstützung der Firma Asamer, die uns für unsere Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More in Kroatien einen VW-Bus zur Verfügung stellte. Außerdem ergeben sich teilweise Kooperationen, die auch über den Marktplatz hinaus weiterbestehen.

Beim Marktplatz Lebensnetze gilt eine klare Regel: Es darf kein Geld fließen. Und doch ist der Wert der geschlossenen Deals enorm. So durften wir uns etwa über die wertvollen Dienstleistungen von Milestones und upart freuen – ein Beitrag, der für unsere Patient:innenorganisation von unschätzbarem Nutzen ist. Solche Unterstützung ohne finanzielle Gegenleistung zu erhalten, ist einfach großartig und erfüllt uns mit tiefer Dankbarkeit.

Neben all den erfolgreichen Vereinbarungen ist der Marktplatz auch eine wunderbare Gelegenheit, andere Vertreter:innen von NGOs zu treffen, Erfahrungen auszutauschen und voneinander zu lernen.

Mit vielen neuen Ideen, spannenden Begegnungen und einem richtig guten Gefühl gehen wir aus dem Marktplatz – einmal mehr überzeugt davon, dass diese Veranstaltung einfach Freude macht.

Anna Messenböck



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

EIN ABEND VOLLER HUMOR UND ENGAGEMENT

Ein besonderer Benefizabend zugunsten von MPS Austria fand am 23. Oktober 2025 in der Landesmusikschule Wels statt. Der Lions Club Wels Leonessa, der uns seit vielen Jahren verbunden ist, organisierte eine Lesung mit unserem Botschafter Wolfgang Böck, begleitet vom Bonta Gramesc Gitarrenduo – eine gelungene Kombination aus Humor und Musikgenuss für die Gäste.

Wolfgang Böck begeisterte das Publikum mit Geschichten aus seiner Weinlese – charmant, pointiert und voller Humor. Es wurde viel gelacht, und die gute Stimmung hielt den ganzen Abend über an. Schon vor Beginn und in der Pause konnten die Besucher:innen eine feine Weinverkostung genießen und sich mit selbstgebackenen Kuchen und Torten stärken.

Ein großes Dankeschön gilt Roswitha Inzlinger, der aktuellen Präsidentin des Clubs, die mit viel Herzblut und Einsatz federführend für das Gelingen dieses wunderbaren Abends verantwortlich war.

Der Erfolg kann sich sehen lassen: Ich war überwältigt und sprachlos, als mir Roswitha den Spendenscheck überreichte – 5.000 Euro! Was für eine Freude! Damit können wir wieder dringend benötigte Therapien für MPS-Familien finanzieren.

Auch das örtliche Fernsehen WT1 war vor Ort, führte Interviews und hat über die Veranstaltung berichtet. Damit wirkt dieser schöne Abend weit über den Veranstaltungsraum hinaus. Wir freuen uns, dass dadurch noch viele Menschen etwas über MukoPolySaccharidosen und unsere Arbeit erfahren konnten – denn was wir genauso dringend brauchen wie Geld, ist Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit.

Ein herzliches Dankeschön an die Leonessen Wels, die mit Organisationstalent einen großartigen Abend geschaffen haben – nicht nur zur Unterhaltung, sondern auch, um Gutes zu bewirken! Und natürlich an Wolfgang Böck, der mit seiner humorvollen Lesung wieder einmal alle begeistert hat.

Michaela Weigl



EIN HOCH AUF 50 JAHRE - UND GELEBTE VERBUNDENHEIT



Ein besonderes Jubiläum im doppelten Sinn: Top-Winzer Karl Diwald feierte seinen 50. Geburtstag – und nutzte diesen Anlass, um MPS Austria zu unterstützen, die heuer selbst auf 40 Jahre zurückblicken darf.

Karl hatte die Idee, einen Grünen Veltliner in limitierter Sonderedition in Magnumflaschen abzufüllen und den Erlös daraus MPS Austria zu widmen. 200 Magnumflaschen wurden gefüllt – und das Ergebnis dieser Aktion kann sich sehen lassen: Weit über 5.000 Euro kamen zusammen.

Die Verbindung zu MPS Austria besteht über Ulrike Ihm, Karls Partnerin, die als Kinderärztin seit vielen Jahren ehrenamtlich mit unserem Verein zusammenarbeitet, zur Therapiewoche mitfährt, dort medizinische Gespräche in gemütlicher Atmosphäre anbietet, Befunde erklärt und spontane Wehwehchen behandelt.

Auch bei unserem Jubiläumsfest im Oktober durfte der Charity-Wein natürlich nicht fehlen – er wurde ausgeteilt und sorgte für viel Begeisterung. Wir waren echt stolz auf unseren Jubiläumswein mit MPS-Logo! Und aus guter Quelle wissen wir: Ein paar der edlen Magnumflaschen gibt es noch! Wer also gerne Wein trinkt und dabei etwas Gutes tun möchte – man kann noch die eine oder andere dieser besonderen Flaschen um 30 Euro erwerben.

Ein herzliches Dankeschön an Karl Diwald und Ulrike Ihm für diese großartige Unterstützung und die langjährige Verbundenheit mit MPS Austria!



UNTERSTÜTZUNG, DIE IM ALLTAG ANKOMMT

Beim Marktplatz Lebensnetze ist wieder ein wertvoller Kontakt entstanden:

Die Firma LIWEST hat uns MediaMarkt-Gutscheine im Wert von 400 Euro überreicht. Damit können wir einer MPS-Familie helfen, wenn einmal ein wichtiges Haushaltsgerät ersetzt oder angeschafft werden muss.

Vielen Dank an LIWEST für diese konkrete und absolut alltagstaugliche Unterstützung!



BENEFIZVERANSTALTUNGEN

#GIVINGTUESDAY OPEN HOUSE FOR MPS



Der Giving Tuesday fiel 2024 auf den 3. Dezember – und wie schon in den Jahren zuvor wollten wir diesen besonderen Tag für unser Open House for MPS nutzen. Also öffneten wir unser Zuhause für Freund:innen und Wegbegleiter:innen zu einem gemütlichen Beisammensein voller Herzlichkeit, gutem Essen und einem gemeinsamen Ziel: Gutes tun für MPS-Patient:innen.

Während Michael als Grillmeister auf der Terrasse stand und köstliche Bosner zubereitete, füllte sich das Haus mit wunderbarem Duft und fröhlichem Stimmengewirr. Dank unserer tollen Deals über den Marktplatz Lebensnetze durften wir Bratwürstel von GoCatering und Bosnaweckerl von Honeder genießen. Dazu gab es viel Selbstgemachtes: Punsch, vegetarische Aufstriche, Kuchen und Cookies – davon auch einiges von unseren Gästen selbst mitgebracht. Die berühmten MPS-Weihnachtskarten durften natürlich ebenfalls nicht fehlen – auch hier schlugen unsere Gäste gerne zu.

Gemeinsam am Lagerfeuer, bei guter Musik und schönen Gesprächen genossen wir die stimmungsvolle Atmosphäre – und dabei kam auch das Spenden nicht zu kurz. Unsere Spendenbox für MPS Austria füllte sich im Laufe des Abends stetig, und auf der bereitliegenden

Spendenliste konnten sich alle eintragen – denn Spenden an MPS Austria sind steuerlich absetzbar, und diese Möglichkeit wollten wir unseren Gästen natürlich nicht vorenthalten.

Am nächsten Tag durften wir mit großer Freude 700 Euro an MPS Austria überweisen – ein Ergebnis, das uns dankbar und stolz macht. Es ist immer wieder beeindruckend, wie großzügig und engagiert unsere Freunde sind, wenn es darum geht, gemeinsam zu helfen.

Danke euch allen – für eure treue Unterstützung, eure Freundschaft und euer Kommen. Dieses Open House for MPS ist längst zu einer lieb gewonnenen Tradition geworden, die wir auch 2025 fortsetzen werden.

Nachmachen erwünscht! Denn was ist besser als eine gelungene Giving-Tuesday-Aktion? Genau: zwei, drei oder zehn Giving-Tuesday-Aktionen. Ich bin gespannt auf eure Ideen und unterstütze euch sehr gerne bei der Vorbereitung eures Giving Tuesday! Der nächste Giving Tuesday ist am 1. Dezember 2026.

Anna Messenböck



13 HERZENSTUNDEN FÜR MPS-KINDER



#GIVINGTUESDAY

Für den weltweiten Giving Tuesday am 2. Dezember haben wir uns natürlich auch als MPS Austria wieder ein tolles Projekt einfallen lassen. Wir wollen den Tag des Gebens, der als Antwort auf den Konsum rund um den Black Friday entstanden ist, schließlich gebührend feiern. Schon 2024 hatten wir praktisch einen kleinen Probelauf dafür gestartet und gesehen, dass die Idee erfolgreich war. Wir haben ein Plus an Einnahmen erzielt und auch neue Spender:innen gefunden – damit war klar, dass wir dranbleiben.

Heuer wurde die Idee auf besonders berührende Weise umgesetzt: Unter dem Motto „**Mach die Träume kranker Kinder wahr**“ können Unterstützer:innen zwischen **13 symbolischen Spendenoptionen** wählen. Der Giving Tuesday dauert nur 12 Stunden und jede Stunde kann ein:e MPS-Patient:in mit der Erfüllung eines Traums glücklich gemacht werden. Und natürlich gibt's obendrauf noch einen 13. Traum, der erfüllt werden kann!

Die Auswahl reicht von kleinen Dingen mit großer Wirkung, wie einer Schreibhilfe für den Stift um nur 5 Euro oder einem Lätzchen um 7 Euro, über einen Geschwisterkindertag um 15 Euro und den Selbstbehalt für eine Therapie um 43 Euro, bis hin zum warmen Schlupfsack für den Rollstuhl um 60 Euro oder einem großen Glücksmoment um 80 Euro.

Das Ziel dahinter ist klar:

- **Echte Glücksmomente** zu schenken – kleine Auszeiten vom kranken Alltag, in denen MPS-Kinder einfach Kind sein dürfen.
- **Weniger Schmerzen** zu ermöglichen – durch gezielte Therapien, die Beweglichkeit fördern und Beschwerden lindern.
- **Kostbare Zeit miteinander** zu schaffen – für Familien, die oft viel zu früh Abschied nehmen müssen.

Ich hätte gar nicht gedacht, dass die Umsetzung so viel Arbeit macht: Ideen sammeln, geeignete Fotos suchen, 13 (!) Spendenseiten erstellen, Texte schreiben... Einmal mehr bin ich sehr froh, dass wir unsere liebe Anke haben – denn dank ihr ist das alles toll geworden, sehr professionell und ansprechend. Jetzt muss es nur noch funktionieren. Und das hoffen wir!

Die Resonanz auf die heurige Aktion kennen wir noch nicht, denn der Giving Tuesday 2025 liegt noch vor uns, während ich diesen Artikel schreibe. Wir hoffen aber, dass viele der Träume erfüllt werden.

Mehr dazu unter:
www.mps-austria.at/mach-die-traeume-kranker-kinder-wahr



Michaela Weigl

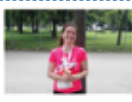


BENEFIZVERANSTALTUNGEN

LAUFEN MIT HERZ – UND REKORDERGEBNIS FÜR MPS-KINDER!



2025 haben unsere 43 (!) Charity-Läufer:innen wieder Großes bewegt! Dank ihrer Energie und vieler Unterstützer:innen konnten wir unser Spendenziel von 7.000 Euro deutlich übertreffen – mit beeindruckenden 8.953 Euro! Erstmals gab es auch eine Spendenseite für den Inclusion Run, bei dem unsere MPS-Familien selbst mitgelaufen sind. Ein riesiges Danke an alle, die mitgelaufen, gespendet oder angefeuert haben – ihr seid großartig!

 Laufend gegeben MPS Reini 550,00 € 300,00 € 183% erreicht	 Running for MPS Peter Hüttner 430,00 € 300,00 € 143% erreicht	 Marathon mit Herz – Lauf für Kinder Nicolas Skrovina 90,00 € 300,00 € 30% erreicht
 MPS Happy Feet Sophie Osterberger 710,00 € 500,00 € 142% erreicht	 Laufen für Kinder mit MPS Daniela Pertl 560,00 € 300,00 € 187% erreicht	 Wir laufen für MPS-Kinder Ulli und Hans 500,00 € 400,00 € 125% erreicht
 Die Ebreichsdorfer Vier Hannes, Patrick, Michaela und Saskia 1.030,00 € 1000,00 € 103% erreicht	 Team Rodriguez Runs 4 MPS Team Rodriguez 820,00 € 500,00 € 164% erreicht	 Laufen und Helfen: Count me in! Georg Tober 333,00 € 300,00 € 111% erreicht
 Laufen und Gutes tun – ich bin dabei! Christoph 500,00 € 300,00 € 167% erreicht	 Die Firma Zimmer Biomet sponserte ihre MPS Charity Läufer mit 1.500 Euro.	 EIN Lauf - DEINE Unterstützung - UNSERE Chance! Tabea Typolt 570,00 € 500,00 € 114% erreicht
 Laufen für große und kleine MPS-Patienten beim Inclusion Run! MPS-Austria 730,00 € 500,00 € 146% erreicht	 MPS Cool Runnings Jakob, Steffi, Michael, Melanie 500,00 € 500,00 € 100% erreicht	 Vcm2025 Manuela 20,00 € 20,00 € 100% erreicht

WIEN

Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
AKH Wien

A - 1090 Wien | Währinger Gürtel 18-20

Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen,
Syndromologie und päd. Genetik / Stoffwechselzentrum

Ass.-Prof.in Dr. Dorothea Möslinger

OÄ Dr. Vassiliki Konstantopoulou

+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

+43-1-40400-32780 (Sekretariat)

Maximilian.zeyda@meduniwien.ac.at

Medizinische Universität Wien

A -1090 Wien | Währingerstraße 10

Institut für Medizinische Genetik

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. med. univ. Laccone Franco

+43 1 40160 56513 | humangenetik@meduniwien.ac.at

Dr. Ulrike Ihm | ulrike.ihm@meduniwien.ac.at

Dr. Matea Pfeifer | mateja.pfeifer@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. Lukas Neubauer

Univ.Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

+43-316-385-82813

barbara.plecko@medunigraz.at | l.neubauer@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

+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

Prof. Dr. med. Florian B. Lagler

+43-+43 676 899 780 760 | f.lagler@salk.at

wichtige Kontakte

MPS-AUSTRIA

Finklham 90, 4612 Scharten | www.mps-austria.at | office@mps-austria.at | +43 7249 47795
www.instagram.com/mps_austria | www.facebook.com/MPS.Austria

MPS ist eine seltene, schmerzvolle Erkrankung.

Mit Unterstützung von: upart Werbeagentur



Deine Hilfe hilft: mps-austria.at