

# MPS FALTER

AUSGABE 2024 / 2025

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

Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen  
und ähnliche Erkrankungen



# ORGANIGRAMM UND ZIELE

www.mps-austria.at

## GENERALVERSAMMLUNG

### VORSTAND



Peter Haselbacher  
Kassier



Anna Messenböck  
Vorsitzende



Tanja Gatterbauer  
Schriftführerin



Maria Prähofer  
Stv. Kassier



Michael Messenböck  
Stv. Vorsitzender



Saskia Etienne  
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
- 10 Gratulationen
- 11 Tätigkeitsbericht
- 12 Botschafter-News
- 14 Fit im Sitzen Challenge
- 16 Gemma MPS. Gemma helfen.
- 18 Awareness
- 20 Super Selten Kampagne
- 22 Vergissmeinnicht.at
- 24 It's About Time Awareness-Kampagne
- 28 IMPSN-Meeting
- 29 CHAMPS
- 30 17. Internationales MPS-Symposium in Würzburg

## MEDIZIN UND FORSCHUNG

- 32 Rückblick und Kurzfassung ausgewählter Vorträge Würzburg
- 40 Individuelle Therapien
- 42 Osteopathie
- 44 Simulationstraining
- 46 Physiotherapie
- 47 Patientensicherheit
- 50 Neue Behandlungsansätze
- 51 Epilepsien bei MPS

## LEBEN MIT MPS

- 54 Eine Orthese entsteht
- 56 Strategien für den Alltag
- 60 Unser neues Leben mit MPS
- 62 Inklusion im Alltag
- 63 Melvins 1000. Enzymersatztherapie
- 64 Meine drei Lebenssäulen
- 66 Hallo, ich bin Rachel
- 68 Abenteuerlustig mit MPS IVA
- 69 Bewusstes Schweigen

## MPS-VERANSTALTUNGEN

- 70 MPS-Christkindltreffen
- 72 Mütter(aus)Zeit
- 74 Familienberichte vom MPS-Weltkongress in Würzburg
- 84 Inclusionrun und VCM
- 88 MPS-Therapiewoche
- 102 Mirno More Projekt 2024
- 106 Väter(aktiv)wochenende
- 109 Minikuraufenthalt in Héviz
- 111 MPS-Erlebnis- und Erwachsenenwochenende in Gmunden

## PRO RARE AUSTRIA | SELTENE ERKRANKUNGEN

- 114 Psychosoziale Versorgung
- 116 PRA-Netzwerktreffen
- 117 Cornelius Obonya ist PRA-Botschafter
- 118 EU-Projekt JARDIN
- 119 Pflege.gv.at | Unterstützungsmöglichkeiten
- 120 Tag der Seltenen Erkrankungen
- 121 Besserbehandelt.at

## MPS AUSTRIA SAGT DANKE

- 122 Benefizveranstaltungen, Spenden
- 130 Leitfaden für MukoPolySaccharidosen auf Englisch

## IMPRESSUM

### 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.

**Ausgabe 2024/2025**





# VORWORT

## HÖHEPUNKTE, HERAUSFORDERUNGEN UND AUSBLICKE



### Ein Jahr voller Höhepunkte

Das vergangene Jahr war für MPS-Austria besonders intensiv und erfüllend. Ein herausragendes Ereignis war der **MPS-Weltkongress**, den wir gemeinsam mit MPS Deutschland und MPS Schweiz organisiert haben. Die Veranstaltung brachte Expert:innen, Forscher:innen und Betroffene zusammen und ermöglichte einen wertvollen Wissensaustausch, der noch lange nachwirken wird. Im Inneren dieser Ausgabe finden Sie dazu Berichte, Zusammenfassungen und auch ausgewählte Vorträge, die Ihnen einen Einblick in die neuesten Entwicklungen auf dem Gebiet der MPS-Forschung geben.

### Ein lebendiges Netzwerk für unsere Familien

Die vielfältigen Veranstaltungen für unsere MPS-Familien waren auch in diesem Jahr ein zentrales Element unserer Arbeit. Sie schaffen Momente der Erholung und des Austauschs, die für viele im Alltag schwer möglich sind. Neben der **Therapiewoche** mit stolzen 164 Teilnehmer:innen fanden eine **Mütter(aus)Zeit**, eine **Väter(aktiv)Zeit** und ein **Erlebniswochenende** mit 50 Teilnehmenden statt. Zusätzlich konnten wir mit einem Schiff bei der **Mirno More Friedensflotte** mitsegeln, eine **Schnupperkur für erwachsene Patienten** in Héviz anbieten und

beim **Inclusion Run** des Vienna City Marathons mit über 50 Personen starten. Auch beim **VCM** selbst waren wir mit 33 Läufer:innen vertreten. Diese Erlebnisse stärken den Zusammenhalt unserer Gemeinschaft und geben Kraft, um die Herausforderungen des Alltags zu meistern. Ab Seite 70 gibt es dazu eine Menge Berichte.

Ganz besonders sind auch die emotionalen und authentischen **Berichte von Betroffenen** (ab Seite 54), die uns einen persönlichen Einblick in ihr Leben gewähren – voller Herausforderungen, aber auch mit einer riesigen Portion Optimismus. Diese Geschichten berühren und inspirieren uns und zeigen, wie wertvoll die Unterstützung innerhalb unserer Gemeinschaft ist.

### Vertiefendes Wissen dank QR-Codes

In dieser Ausgabe haben wir **zahlreiche QR-Codes** eingebaut, die Ihnen die Möglichkeit geben, noch tiefer in unsere Welt einzutauchen. Diese Codes führen Sie direkt zu **weiterführenden Artikeln und zusätzlichen Informationen**. Besonders interessant sind hier die wissenschaftlichen Beiträge vom MPS-Weltkongress sowie die Zusammenfassung der innovativen Therapien zur Überwindung der Blut-Hirn-Schranke von der WORLD 2024. Darüber hinaus finden Sie Links zu Veranstaltungsnachschauen und **Fotoalben** – so können Sie die schönsten Momente des Jahres auch digital erleben und sich mit uns gemeinsam über die schönen Momente dieses Jahres freuen.

### Engagement aus ganzem Herzen

Vor etwas mehr als einem Jahr habe ich den Vorsitz der Gesellschaft abgegeben, doch mein Engagement für unsere Familien ist ungebrochen. Als Geschäftsführerin und Fundraiserin kümmere ich mich nach wie vor um alle operativen Aufgaben. Meine Arbeit bedeutet mir sehr viel – und es ist die Verbundenheit zu den MPS-Familien, die mich täglich antreibt.

Sehr erfreulich ist, dass mich **Anke Harnisch** seit einiger Zeit unterstützt. Ihr Einsatz bringt mir einerseits Entlastung, andererseits die Möglichkeit, sogar noch neue Projekte in Angriff zu nehmen. Beispiele dafür sind unsere **Newsletter**, die **Fit im Sitzen Challenge**, Die **Super Selten-Kampagne** und die **Erfülle einen Wunsch-Kampagne** zum Giving Tuesday, die wir schon gemeinsam entwickelt haben.

Unserem **ehrenamtlichen Vorstand** gilt mein herzlicher Dank. Die Mitglieder finden sich zunehmend in ihrer Rolle zurecht und haben bereits wichtige Aufgaben im Vereinsgeschehen übernommen. Diese Unterstützung ist von großer Bedeutung, um die verschiedenen Aktivitäten und Projekte voranzutreiben. Wir wissen, dass noch viel Arbeit vor uns liegt, aber ich bin zuversichtlich, dass sich die Verantwortung langfristig auf viele Schultern – idealerweise auch auf Menschen außerhalb des Vorstands und eine zusätzliche Bürokraft – verteilen wird. Gemeinsam wollen wir weiterhin daran arbeiten, Aufgaben effektiv zu verteilen und Ehrenamtliche zu motivieren, damit wir als Gemeinschaft noch stärker werden. Denn jeder Beitrag zählt.

### Die Herausforderungen bleiben

Menschen mit seltenen Erkrankungen wie MPS stoßen oft auf große Hürden, gerade wenn es um Therapien oder Hilfsmittel geht. Viele unserer Familien sind neben all den gesundheitlichen Herausforderungen auch mit nervenaufreibenden bürokratischen Kämpfen konfrontiert. Ob es um die Bewilligung von Enzymersatztherapien als Heimtherapie geht oder um Hilfsmittel, die nicht genehmigt werden – immer wieder sind wir gefordert, für unsere Rechte zu kämpfen. Diese Hürden belasten unseren Alltag, doch wir lassen uns nicht entmutigen und setzen uns weiterhin dafür ein, dass MPS-Betroffene eine gleichberechtigte und gerechte Versorgung erhalten.

## EINFACH MENSCH SEIN

MPS - lauter Konsonanten. „MukoPolySaccharidosen“ ausgesprochen ein Zungenbrecher, den man am liebsten gleich wieder vergessen möchte. Doch das hat fatale Folgen. Seltene Erkrankungen wie MPS begegnen uns im Alltag viel häufiger, als wir glauben. Und dennoch erhalten sie weder von der Öffentlichkeit noch von der Medizin die Aufmerksamkeit, die sie verdienen.

Seltene Erkrankungen wie MPS beeinflussen das Schicksal der Betroffenen und ihrer Familien zutiefst. Ich kenne das selbst, da meine Mutter mit einer äußerst seltenen Krankheit lebt. Daher weiß ich, wie wichtig es ist, Momente der Unbeschwertheit und des Glücks zu schaffen. Denn diese Augenblicke definieren, wer wir sind. Therapien und Medikamente sind wichtig. Doch sie sind nichts, worauf man zurückblickt. Was im Gedächtnis bleibt, sind Erinnerungen an gemeinsame Erlebnisse und Augenblicke voller Lachen und Glückseligkeit. Und MPS-Austria schafft genau das!

MPS-Austria sieht den Menschen als Ganzes und hilft Betroffenen und ihren Familien das Leben nicht allein über

### Dankeschön an Spender und Sponsoren

Ohne die finanzielle Unterstützung unserer Spender:innen und Sponsoren blieben viele unserer Vorhaben nur ein schöner Traum. Denn sie sind es, die uns die finanziellen Mittel bereitstellen und damit all unsere Aktivitäten und Projekte überhaupt erst ermöglichen. Mit ihrem Engagement helfen sie uns, die Lebensqualität von MPS-Familien zu verbessern und die nötige Hilfe anzubieten, die sie so dringend benötigen. Herzlichen Dank dafür!

Ich freue mich auf ein weiteres Jahr, in dem wir gemeinsam daran arbeiten, für unsere Patient:innen Hürden zu überwinden und ihren Alltag zu verbessern: **Make Patients Smile!**

Wie jedes Jahr möchte ich mein Vorwort mit der Jahreslosung für das kommende Jahr beenden. Diese Worte sollen uns daran erinnern, dass wir im gemeinsamen Miteinander und in der Nähe zueinander Kraft finden – sei es durch die Nähe zu Gott, zu unseren Familien oder in der Unterstützung innerhalb unserer MPS-Gemeinschaft. In diesem Sinne wünsche ich uns allen ein Jahr voller Mut, Zusammenhalt und Zuversicht:

„Gott nahe zu sein ist mein Glück.“ (Psalm 73,28)

**Michaela Weigl**

die Krankheit zu definieren, sondern vor allem über das Menschsein.

Das klingt banal, ist für mich aber der entscheidende Unterschied. Denn wenn das Leben im Mittelpunkt steht, verblasst der grausame Rest, der sich seltene Erkrankung nennt, ein wenig.

Als mich Michaela fragte, ob ich MPS-Austria unterstützen möchte, war für mich klar, dass ich dabei bin.

Denn ich will Betroffenen und ihren Angehörigen helfen, aber vor allem auch auf die Krankheit aufmerksam machen. Damit MPS endlich die Beachtung findet, die es verdient. Um zu helfen, aufzuklären und zu forschen. Sodass Kinder auch mit einer schweren Erkrankung einfach Kind sein können.



**Anke Harnisch**



+

Martina Ebner  
12. 03. 2024



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

aus: Der kleine Prinz

Unvergessen!

# LIEBEVOLLES ANDENKEN

## MARTINA - EIN LEBEN VOLLER MUT UND LIEBE

**Martina – die Willensstarke oder unser Herzensmensch oder unser „Schneida“ „Schneiderlein“**

Leicht hattest du es oft nicht, aber du hast uns gezeigt, wie leicht das Leben sein kann. Eine geliebte Person zu beschreiben, die nicht mehr da ist, fällt uns schwer, weil man Zeile für Zeile erkennt, was physisch nicht mehr da ist – was man verloren hat und was dieser Mensch alles ausgefüllt hat. Wir wollen es versuchen und hoffen, euch einen kleinen Einblick in ihr Leben zu gewähren und unser „Martinchén“ in liebevoller Erinnerung zu behalten.

Martina – schon der Ursprung deines Namens, der mit Tapferkeit, Entschlossenheit und zeitloser Kraft umschrieben wird, lässt erahnen, wie du dein Leben bestritten hast. Aufgewachsen auf dem Bergbauernhof der Großeltern im Mölltal, als Älteste von vier Kindern, hat unser Wirbelwind ihre Kindheit unbeschwert und in vollen Zügen genossen.

Mit zunehmendem Alter ließ deine Statur erahnen, dass du nicht so warst wie alle anderen. Eine Diagnose war noch in weiter Ferne, dennoch gab es für dich keine Grenzen, weder beim Schlittenfahren, Skifahren oder Radfahren noch beim Völkerball, Baumkraxeln, bei der Heuernte oder beim Kälbchenfüttern. Martina, du warst immer überall mittendrin!

Gab es etwas Kniffliges, wo Geduld und Ausdauer nötig war, warst du, Martina, zur Stelle. Du hast oft stundenlang, manchmal auch tagelang, bei einer Schneiderarbeit oder Fusselarbeit gesessen, bis sie am Ende perfekt erledigt war. Perfektion war ein Muss – halbe Sachen waren nie dein Status quo. Deine unkomplizierte, freundliche, hilfsbereite, ruhige und liebevolle Art wurde von allen gerne in Anspruch genommen und geschätzt. Du warst von klein auf etwas ganz Besonderes.

Mit vierzehn stand der Umzug in die „Großstadt“ nach Spittal/Drau an, dem du mit der Aussicht auf neue Ausbildungsmöglichkeiten mit viel Neugier und Entdeckungs-

drang entgegenfiebertest. Zur gleichen Zeit machten sich auch die ersten Gelenkschmerzen bemerkbar. Der Drang nach Selbstständigkeit und Unabhängigkeit sowie die tatkräftige Unterstützung deiner Eltern machten es dir möglich, das Schneiderhandwerk in Klagenfurt zu erlernen. Die tägliche, lange Wegstrecke dorthin verlangte dir körperlich viel ab, aber dein unbändiger Wille, dein Durchhaltevermögen und deine Entschlossenheit machten Unmögliches möglich. Egal, welche Steine dir das Leben auf deinen Weg legte, über die du unweigerlich stolpern musstest, sagtest du nur: „Aufstehen, Krone richten und weiter geht's“.



So ein Meilenstein war auch die MPS-Diagnose nach vielen Irrwegen mit 24 Jahren durch Prof. Paschke in Graz. Der Zufall wollte es, dass sich eure Wege kreuzten, und du hattest endlich den Grund für deine körperlichen Gegebenheiten und Schmerzen. Deine Arbeit, die du mit viel Leidenschaft und Akribie ausführtest, erfüllte dich, und diese aufzugeben, war anfangs nicht leicht. Mit dem Wechsel in die Frühpension begann der nächste spannende Lebensabschnitt. Jetzt hattest du Zeit für vielerlei Interessen, wie das Erlernen der Gebärdensprache, Italienisch, Gitarre spielen, Kunst und Kultur, Yoga, verschiedene Konzertbesuche, Gesundheitsvorträge, die unterschiedlichsten Reisen, Shoppingtouren und vieles mehr.

In dieser Zeit lerntest du auch den MPS-Verein kennen und lieben. Du engagiertest dich enorm, und es war dir sehr wichtig, auf diese seltene Krankheit aufmerksam zu machen. Im Einkaufszentrum in Spittal verteiltest du dafür Falter und Rosen. In Wien nahmst du regelmäßig am „Marsch der seltenen Erkrankungen“ teil; kurzum, du nuttest jede Gelegenheit, um die Öffentlichkeit auf das Thema und die Anliegen der Betroffenen zu sensibilisieren. Du hast die Zusammenkünfte und die Therapiewochen genossen, und wir wissen, dass es dein Wunsch gewesen wäre, „Danke“ zu sagen für die vielen schönen Begeg-





nungen, unterhaltsamen Gespräche und die unzähligen schönen Momente, die du mit deinen MPS-Gefährten erleben durftest. 2007 erfülltest du dir den Wunsch nach einer eigenen Wohnung. Als lebenslange Katzenliebhaberin waren Lilli, Jill und Lola deine Mitbewohnerinnen. Die drei wurden in jeder Hinsicht sehr verwöhnt und bereiteten dir stets viel Freude; sie gehörten für dich zur Familie.

Familie war dir immer sehr wichtig. Du hast dich täglich erkundigt, wie es uns geht, telefonisch oder per WhatsApp, und deine guten Kuchen, die du immer parat hattest für unseren Kaffeeklatsch, vermissen wir unheimlich. Der 20. Dezember 2021 änderte dein und unser Leben von Grund auf. Du fühltest dich nicht wohl. Wir verständigten die Rettung, die dich ins Krankenhaus brachte, und dann kam eine Hiobsbotschaft nach der anderen. Im LKH-Klagenfurt hing dein Leben oft an einem seidenen Faden, aber dein Kämpferherz blieb stark.

Du warst mutig, hast nie aufgegeben und deine Stär-

ke und Ausdauer immer wieder aufs Neue bewiesen. Wir haben dich täglich besucht, und du hast unermüdlich dein Therapieprogramm mit Ergo-, Physio- und Logotherapie absolviert, immer mit dem großen Ziel vor Augen, wieder nach Hause zu kommen. Die Besserung deines Allgemeinzustands und die im März in Hermagor geplante REHA gaben uns Anlass zu großer Hoffnung, aber plötzlich und völlig unerwartet hast du für dich entschieden, dass es genug war, und ganz still und leise machtest du dich auf zu den Sternen.

Es ist für uns nicht immer leicht; wir vermissen dich unsagbar. Du warst ein Geschenk des Himmels, etwas ganz Besonderes. Wir behalten dein Lachen im Ohr, dein Bild im Kopf und dich in unseren Herzen. So bleiben wir stets in deiner Nähe, ein Leben lang, bis wir uns endlich wiedersehen.

**Deine Schwester Helene**

## FRANZISKA - FÜR IMMER IN UNSEREN HERZEN

Unsere über alles geliebte Franziska kam an einem sonnigen Mittwoch zur Welt. Wir haben so viel Schönes miteinander erlebt – auch mit deiner geliebten Oga ... Alle drei zusammen. Ich denke so oft an unsere wunderschöne Zeit zurück – sie war, ist und bleibt die schönste Zeit meines Lebens. Danke, dass du mein Mäderl bist. Danke für Dein Strahlen, mein Sonnenschein ... Ich liebe Dich unendlich, Franziska, mein ganz persönlicher Superstar.

Im Kindergarten hat unser Mäderl ihre beste Freundin gefunden. Franziskas Freundin Coco hat für unseren Sonnenschein einen Stein bemalt, auf dem steht: „F + C beste Freunde“. Diesen Stein hat Coco an Franziskas Gedenkstätte gebracht.

Franziskas Physiotherapeutin Corinna erinnert sich liebevoll an sie: „Ich gehe mit meiner Laterne ... Franziskas wunderschöne Stimme und ihre strahlenden Augen, als sie stolz ihre Laterne hielt ... Diese Erinnerung leuchtet in unseren Herzen weiter und weist uns den Weg.“ Corinna ist weit mehr für uns als nur eine Therapeutin.

Auch Lisas Familie denkt oft an unser Mäderl, auch Christa, Erna und Martina... Es gibt uns Trost zu wissen, dass es Menschen gibt, die sich immer wieder an unseren Sonnenschein erinnern. Dafür möchten wir uns von Herzen bedanken.

Franziska ging an einem Mittwoch bei Sonnenschein. In diesem Jahr fällt der für uns schwerste Tag erneut auf einen Mittwoch ... ein paar Sonnenstrahlen und einige Tränen kamen vom Himmel. Meine liebste Franziska, du fehlst mir jeden Tag, jede Stunde, jede Sekunde. Ich vermisse Dich unbeschreiblich. Bussi, Bussi von Deiner Dich über alles liebenden Mama.

Wauky, die Zeit mit Dir war so schön. So schön, dass ich, deine stolze Oga, es kaum in Worte fassen kann ... Doch leider war unsere gemeinsame Zeit viel zu kurz.

Unser Dank gilt auch der großen MPS-Familie – für Eure Unterstützung und dafür, dass wir so viel von Euch lernen durften. Es bedeutet uns sehr viel, auch jetzt noch Teil dieser Familie zu sein.



# WIR GRATULIEREN



**SUSANNE**

70. Geburtstag &  
Fertigstellung des MPS-Buches



**MELVIN**

1000. Enzyersatztherapie



**ANGELO**

75. Geburtstag



**BRIGITTE**

70. Geburtstag



**WOLFGANG**

Auszeichnung  
Kammerschauspieler



**BULCSÚ**

Matura



**CHRISTOPH**

40. Geburtstag



**MICHAEL**

Flugschein



**MARIA**

10 Jahre Heimtherapie



**STEFAN&URSULA**

Tochter Hannah



**LUCA**

Master



**FINN, CATALEYA & VALENTIN**

10. Geburtstag



**ELITA**

zur Tochter Jannah



**EMANUEL**

30. Geburtstag

# TÄTIGKEITSBERICHT

## KURZFASSUNG

### Teilnahmen an:

- Vienna Health Talk online
- Pro Rare Austria Vernetzungstreffen (Wien)
- VCM Inclusion Run
- Benefizveranstaltungen
- Ehrenamtstag inkl. Freiwilligenmesse
- Kursen, Schulungen und Webinaren
- Marktplatz Lebensnetze
- Veranstaltungen von Vergissmeinnicht.at
- Pressegespräch "besser behandelt"
- Integra Messe

### Zoom / Meetings:

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

### Organisation / Durchführung:

- MPS-Mütter(aus)Zeit (Windischgarsten)
- MPS-Weltkongress (Würzburg)
- Laufteams und Messestand VCM 2024
- Online Challenge "Gemma MPS"
- MPS-Therapiewoche (Bad Kleinkirchheim)
- Simulationstraining
- Mirno More MPS-Projekt (Kroatien)
- MPS-Väter(aktiv)Zeit (Radstadt)
- Kurzkur für MPS-Erwachsene (Héviz/Ungarn)
- MPS-Erlebniswochenende (Gmunden)
- Hotelsuche für Vereinsveranstaltungen
- Advent/Weihnachtsaktionen
- Aktion zum Giving Tuesday: Erfülle einen Wunsch
- Simulationstraining online
- Fit im Sitzen Challenge

### Familienbetreuung:

- Telefonische und persönliche Betreuung
- Bearbeitung von Unterstützungsanträgen
- Recherchieren von Unterstützungsmöglichkeiten
- Betreuung bei Krankenhaus- und Kuraufenthalten

- Bemühungen um EET in Heimtherapie
- Unterstützung bei der Durchsetzung von Ansprüchen
- Kooperation mit Krankenhäusern

### Öffentlichkeitsarbeit:

- Tag der SE - Beleuchtungschallenge
- Fortsetzung Kampagne CHAMPS (DACH)
- 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"

### Publikationen:

- MPS-Falter 2024
- Tätigkeitsbericht 2023
- Neuauflage MPS-Buch in englischer Sprache
- Neuauflage Werbematerial
- Aktualisierung Homepage
- Update MPS-Shop
- Konzeption und Versand von Spendenmailings
- Erstellen von Präsentationen
- Erstellung eines Jahresrückblicks für Social Media
- Kurzfilme für Social Media
- Begleitung von Projekt- bzw. Diplomarbeiten

### Forschungsprojekte:

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

### Sonstiges

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

# BOTSCHAFTER-NEWS

## WOLFGANG BÖCK ZUM KAMMERSCHAUSPIELER ERNANNT



Bildquelle: Landesmedienservice Burgenland

*LH Hans Peter Doskozil mit Kammerschauspieler Wolfgang Böck und dessen Frau Sonja Kreamsner, und dem Landesdirektor des ORF Burgenland Mag. Werner Herics im Landtagssitzungssaal im Eisenstädter Landhaus*

Wolfgang Böck, Intendant der Schlossspiele Kobersdorf, wurde am Dienstag, 4. Juni 2024, im Landtagssitzungssaal Eisenstadt der Berufstitel „Kammerschauspieler“ verliehen. „Wolfgang Böck hat als Intendant der Schlossspiele Kobersdorf und gefeierter Darsteller die Festspiele seit über zwanzig Jahren zu neuen Höhen geführt. Die Bandbreite seines Könnens ist enorm – ob als Interpret der Strizzlieder oder bei Auftritten auf wichtigen internationalen Bühnen und in TV-Serien, die er mit seiner eindrücklichen Darstellungskunst geprägt hat. Ich freue mich, ihm im Namen des Bundespräsidenten den Titel ‚Kammerschauspieler‘ verleihen zu dürfen und gratuliere herzlich“, würdigte Kulturreferent Landeshauptmann Hans Peter Doskozil den Ausnahmekünstler.

Wolfgang Böck leitet seit Oktober 2003 als Intendant die Schlossspiele Kobersdorf und übernimmt bei den Aufführungen auch meist die Hauptrollen. Unvergesslich sind seine Auftritte als Fleischermeister Karl Bockerer oder als Herr von Rappelkopf in „Der Alpenkönig und der Menschenfeind“. Bereits in seiner ersten Spielzeit als Intendant im Jahr 2004 konnte er die Besucherzahlen verdoppeln. „Wolfgang Böck ist es gelungen, die Schlossspiele Kobersdorf als Fixpunkt im burgenländischen Kultursommer zu etablieren. Auslastungen von mehr als 90 Prozent belegen die Bekanntheit und große Beliebtheit der Festspiele über

die Grenzen des Burgenlandes hinaus“, sagte LH Doskozil.

In seiner Laudatio würdigte der österreichische Schauspieler und Autor Nicolaus Hagg Böck als bescheidenen, ruhigen Menschen, „der abseits der Bühne nicht gerne im Rampenlicht steht“. Gerade seinen Anfang zum Einstieg ins Schauspieler-Leben, als HTL-Schüler, finde ich bemerkenswert. Viele Schauspieler sagen, dass sie schon als Kind gerne auf der Bühne gestanden sind. Wolfgang Böck sagt: „Das ist mir passiert.“ Das Waldviertler Hoftheater habe er „aus dem Nichts, Fitzcarraldo-artig aufgebaut“, so Hagg. „In Kobersdorf hat er einen Raum geschaffen, frei zu spielen, sich frei zu spielen. Mehr kann man von einem Intendanten nicht erwarten.“ Dass Böck als erster freischaffender Künstler der Berufstitel „Kammerschauspieler“ verliehen wurde, ist für Hagg „ein wichtiges Signal für alle freischaffenden Künstler in diesem Land.“

„Ich möchte mich bei allen Kollegen, Regisseuren und Freunden, die mich auf meinem Weg begleitet haben, bedanken. Vor allem bei meinen Eltern, die mich schon damals, als ich als HTL-Schüler den Weg zum Schauspiel gesucht habe, unterstützt haben. Am meisten über die Auszeichnung freut sich meine Mutter, die heute leider nicht dabei sein kann“, so Böck bei seinen Dankesworten.

Besonderer Beliebtheit erfreuen sich die jährlichen Motorrad- und Oldtimerfahrten zu den Schlossspielen, die der passionierte Biker und Oldtimerfan Böck initiiert hat und stets auch selbst begleitet. In diesem Jahr stand bei den Schlossspielen Kobersdorf vom 2. Juli bis 28. Juli Peter Turrinis „Der Diener zweier Herren“ frei nach Carlo Goldoni in der Regie von Beverly Blankenship – mit Wolfgang Böck in einer der Hauptrollen – auf dem Programm. Mit der diesjährigen Produktion feierte Böck sein 20-Jahr-Jubiläum als Intendant.

Der in Linz geborene, im Burgenland lebende Schauspieler wurde mit zahlreichen Preisen und Auszeichnungen bedacht, unter anderem mit dem Förderungspreis zur Kainzmedaille (1984), dem Skrapu-Preis (Spielzeit 1985/86), als „Ehrenkieberer“ der österreichischen Bundeskriminalbeamten (2002), zweimal mit der „Romy“ als beliebtester Serienstar (2005 und 2007), mit dem Darstellerpreis der Deutschen Akademie der Darstellenden Künste beim Fernsehfilmfestival Baden-Baden (2006, gemeinsam mit Erwin Steinhauer und Andreas Vitasek) und von der Stadt Wien mit dem Preis „Der liebe Augustin“ (2011). Das Land Burgenland verlieh ihm 2010 den Landeskulturpreis (Kategorie „Darstellende Kunst, Film und Video“) und 2023 das Komturkreuz.

„Wolfgang Böck ist ein besonderer Glücksfall für die burgenländische Kulturlandschaft, die er wesentlich mitgeprägt hat. Ich gratuliere ihm auch zu seinem 20-Jahr-Jubiläum seiner Festspielintendanz und freue mich noch auf viele Jahre in Kobersdorf mit ihm“, erklärte LH Doskozil.

**Quelle: [www.burgenland.at](http://www.burgenland.at)**



## WOLFGANG BÖCK: VORBILD & STAR

Es war mir eine große Ehre, bei der Verleihung des Berufstitels „Kammerschauspieler“ an Wolfgang Böck dabei zu sein. Nicht nur, weil ich Wolfgang als Mensch sehr schätze, sondern auch, weil ich spannende und neue Einblicke in seine berufliche Laufbahn erhielt. Es war schön zu hören, wie sehr Wolfgang auch von seinen Kollegen für seine herausragenden schauspielerischen Leistungen bewundert wird. Besonders gerne hätte ich ihn in der Rolle des „Bockerer“ gesehen, die er 2022 in Kobersdorf verkörpert hat – eine Darbietung, die besonders hoch gelobt wurde. Außerdem war es durchgehend spürbar, dass er auch als Mensch außerordentlich geschätzt wird.

Auf einer Ebene, die mir als Laie unbekannt war, wurden während der Feier schauspielerische Meisterleistungen besprochen und analysiert. Das war sehr interessant anzuhören, aber ich konnte wenig beitragen, da meine eigene Schauspielkarriere nie über kleine Rollen im Schulmusical hinausging. Inzwischen bin ich eine geübte Handpuppenspielerin, und mein Publikum, das im Durchschnitt 2,5 Jahre alt ist, würde mir wahrscheinlich auch eine lobende Laudatio verfassen. Filme beurteile ich meist mit einfachen Worten und ohne viel professionelles Hintergrundwissen – bei mir gibt es die Kategorien „gefällt mir“ und „gefällt mir nicht“. Trotzdem hat es mich gefreut, dass ich mehrmals gefragt wurde, ob auch ich in Kobersdorf spielen würde.

Besonders spannend war es für mich, beim gemütlichen Ausklang nach der offiziellen Feier viele neue Menschen aus dem Schauspielbereich kennenzulernen.

Als es um anerkennende Worte über Wolfgang ging, konnte ich mich auf einer ganz persönlichen Ebene gut einbringen. Denn abseits seiner beeindruckenden schauspielerischen Leistungen kenne ich Wolfgang als einen Menschen mit einem außergewöhnlich großen Herzen. Seit über 20 Jahren ist er unser Botschafter und setzt sich unermüdlich für die MPS-Kinder ein. Sein Engagement ist nicht nur bemerkenswert, sondern zeigt auch, wie sehr ihm das Wohl anderer am Herzen liegt. Es ist wirklich eine Freude, jemanden wie ihn - Kammerschauspieler und Herzensmensch - an unserer Seite zu wissen.

Nach der Feier habe ich übrigens wieder angefangen, die *Trautmann*-Folgen ab Staffel 1 zu schauen, und ja – Wolfgang's Schauspiel „gefällt mir“.

**Anna Messenböck**

**Wir sind stolz auf unseren MPS-Botschafter Wolfgang Böck!**

# FIT IM SITZEN CHALLENGE



Anmeldelink: [www.mps-austria.at/fit-im-sitzen](http://www.mps-austria.at/fit-im-sitzen)

MPS Austria freut sich, die neue Challenge „Fit im Sitzen“ zu präsentieren! Gemeinsam mit der erfahrenen Physiotherapeutin Sophia Mühl haben wir eine Videoreihe von kurzen, effektiven Sporteinheiten entwickelt, die speziell für Menschen mit eingeschränkter Mobilität geeignet sind. Ob Patient:innen im Rollstuhl, ältere Menschen oder Personen mit anderen Bewegungseinschränkungen – diese Übungen bringen Bewegung in den Alltag, egal wo man gerade sitzt.

## Jede Bewegung zählt

In der modernen Welt sitzen viele von uns stundenlang – ob am Schreibtisch, im Auto oder beim Entspannen zuhause. Doch besonders Menschen mit Einschränkungen, sei es durch Krankheit oder Behinderung, verbringen oft noch mehr Zeit sitzend. MPS Austria hat es sich mit der „Fit im Sitzen“-Challenge zum Ziel gesetzt, genau diesen Menschen zu helfen. Über einen Zeitraum von vier Wochen bekommen die Teilnehmer:innen wöchentliche Videos zugeschickt, die einfache und wohltuende Bewegungen zeigen. Das Beste daran: Die Übungen sind nicht nur von Profis, sondern u. a. auch von schwerkranken MPS-Patient:innen vorgeführt, die selbst auf einen Rollstuhl angewiesen sind.

## Warum ist Bewegung im Sitzen wichtig?

Viele von uns wissen, dass zu viel Sitzen ungesund ist. Aber was, wenn man kaum Alternativen hat? Gerade für Menschen mit eingeschränkter Beweglichkeit ist es besonders wichtig, aktiv zu bleiben. Durch gezielte Bewegungen im Sitzen kann die Muskulatur gestärkt, die Beweglichkeit gefördert und Schmerzen vorgebeugt werden. „Unsere Übungen sind so gestaltet, dass jeder sie mitmachen kann – unabhängig vom Alter oder der körperlichen Verfassung“, erklärt Sophia. Die Challenge ist eine wunderbare Gelegenheit, sich selbst etwas Gutes zu tun, auch wenn der Alltag von Bewegungseinschränkungen geprägt ist.

## Motivation und Unterstützung – für jeden

Die Teilnahme an „Fit im Sitzen“ ist ganz einfach und kostenlos. Nach der Anmeldung auf unserer Webseite erhalten die Teilnehmer:innen wöchentlich ein neues Video mit abwechslungsreichen Übungen, die leicht in den Alltag integriert werden können. Dabei ist es egal, wann man beginnt – wichtig ist nur, dass man überhaupt anfängt! Die Übungen lassen sich überall durchführen, ob im Büro, im Wohnzimmer oder auf der Terrasse. Ziel ist es, mindestens dreimal pro Woche die Übungen zu machen, damit der Körper nachhaltig davon profitiert.

## Ein Gemeinschaftserlebnis

Besonders motivierend ist, dass die Videos von authentischen Personen gedreht wurden, die selbst mit Einschränkungen leben. So sehen die Teilnehmer:innen, dass auch sie trotz gesundheitlicher Herausforderungen aktiv bleiben können. „Wir möchten zeigen, dass Bewegung immer möglich ist und dabei helfen, Schmerzen zu lindern oder ihnen vorzubeugen“, sagt Sophia.

## Auf die Sessel, fertig, los!

„Fit im Sitzen“ ist die perfekte Gelegenheit, um gerade in der kühleren Jahreszeit etwas für die eigene Gesundheit zu tun. Eine Anmeldung ist jederzeit möglich. Wer teilnehmen möchte, kann sich auf der Webseite registrieren und direkt loslegen. Wir freuen uns über alle, die mitmachen – denn jede Bewegung zählt!

## Die Entstehung von „Fit im Sitzen“

Manchmal entstehen die besten Ideen ganz plötzlich – so auch diese. Die Inspiration dazu kam bei einem Gespräch mit Anke. Wir philosophierten über mögliche Aktionen für unseren Verein, und plötzlich war sie da: die Idee, Sporteinheiten im Sitzen über unsere Social

Media Kanäle anzubieten.

So machte ich mich auf die Suche nach Unterstützung. Mein erster Ansprechpartner war Johannes, der uns professionell bei der Umsetzung helfen sollte. Er fand die Idee großartig, also brauchten wir nun geeignete Mitwirkende. Als Erstes fragte ich unsere Physiotherapeutin Sophia, ob sie Lust hätte, ein Übungsprogramm für uns zu entwickeln. Glücklicherweise war sie sofort dabei und stellte ein fantastisches Programm zusammen, das für alle Teilnehmer:innen geeignet ist – egal ob mit oder ohne Bewegungseinschränkungen.

Dann standen die nächsten Schritte an: Wir brauchten Vorturner! Bálint und Maria, zwei unserer Patient:innen, waren begeistert und sagten sofort zu. Bálint hat eine mildere Form der Krankheit, während Maria aufgrund der klassischen Ausprägung ihrer MPS-Form sehr viel im Rollstuhl sitzt. Das war uns besonders wichtig, denn so konnten wir zeigen, dass die Übungen wirklich für alle geeignet sind – unabhängig von der körperlichen Verfassung. Auch ich übernahm eine aktive Rolle, als viel im Büro Sitzende und gleichzeitig als Vertreterin der älteren Generation. Als weiterer Mitwirkender kam Johannes hinzu, der zeigte, dass auch gesunde Menschen von den Übungen profitieren können.

Den perfekten Drehort entdeckte ich durch ein Instagram-Posting meiner Freundin Marianne. Sie trainiert regelmäßig im Studio Lífre, in einem wunderschön renovierten Bauernhof, der wie gemacht für unsere Videos schien. Ich kontaktierte die Besitzerin Lisi Wurm. Sie war rührend und sofort bereit, uns den Raum zur Verfügung zu stellen.

Es schien, als wäre alles bereit – doch dann kam der Schnee! Am Tag des geplanten Drehs gab es ein unerwartetes Schneechaos. Sophia konnte nicht aus Salzburg anreisen, da die Straßen gesperrt waren. Auch die Bahnverbindung war unterbrochen, und der Dreh musste kurzfristig abgesagt werden. Zum Glück fanden wir im neuen Jahr bald wieder einen Termin,

und diesmal spielte das Wetter mit. Allerdings war das Licht an diesem Tag nicht optimal, weshalb wir in einen anderen Raum ausweichen mussten. Dank Johannes, der gekonnt für passendes Sonnenlicht bei offenen Fenstern sorgte, blieben wir alle frisch und konnten das gesamte Programm durchziehen.

Am Ende hat also alles wunderbar geklappt, und wir sind stolz auf die „Fit im Sitzen“-Challenge, die zeigt, dass Bewegung für alle möglich ist!

## Es sieht nach Erfolg aus

Die Resonanz auf unsere „Fit im Sitzen“-Challenge ist überwältigend! Dank der tollen Zusammenarbeit aller Beteiligten hinter den Kulissen haben wir es geschafft, Menschen für Bewegung im Sitzen zu begeistern. Mit lustigen Kurzvideos von Johannes bewerben wir die Aktion erfolgreich auf unseren Social Media Kanälen, und die ersten 100+ Anmeldungen sind bereits eingegangen. Das bedeutet: Es wird schon fleißig geturnt!

Uns freut es, einen Mehrwert für Menschen zu schaffen, die sich für MPS interessieren und auf unseren Social Media Seiten unterwegs sind. Es ist schön, auf diese Weise auch etwas zurückgeben zu können – etwas, das wir durch die großartige Unterstützung für unseren Verein immer wieder selbst erfahren.

Ein herzliches Dankeschön geht an alle Mitwirkenden – von den Vorturnern bis zu den für die Umsetzung auf Social Media Verantwortlichen hinter den Kulissen. Ein besonderer Dank gilt Lisi Wurm für den wunderschönen Drehort und der Firma BioMarin, ohne deren großzügige finanzielle Unterstützung dieses Projekt nicht möglich gewesen wäre. Wir sind gespannt, wie die Challenge weiterläuft, und freuen uns auf viele weitere Teilnehmer!

**Michaela Weigl**



# GEMMA MPS. GEMMA HELFEN.

## BEWEGUNG MIT HERZ: DIE GEMMA MPS CHALLENGE BEGEISTERT!



Unsere Awareness-Aktion zum internationalen MPS-Tag am 15. Mai war auch heuer wieder unsere Online-Challenge GEMMA MPS: 6.815 Minuten Bewegung in 31 Tagen standen auf dem Plan – allein, zu zweit oder in der Gruppe mit Tier und Mensch. Alles war möglich! Die Aufregung war groß, als die Vorbereitung für Gemma MPS 2024 begann. Denn wir wollten die Challenge von 2023 nicht einfach wiederholen, sondern weiterentwickeln! So wurde vieles verändert und Neues hinzugefügt.

Zuerst hieß es, die Vorlagen der ersten Challenge zu überarbeiten. Die MPS-Farben auf den Sujets blieben, doch anstelle der Fußabdrücke mit Spritzern erschienen nun Bilder unserer MPS-Patient:innen. Plötzlich blickten uns motivierte MPS-Kinder und -Erwachsene direkt an und sagten: „Gemma MPS!“ Die Begeisterung bei uns war riesig!

Mit den neuen Sujets war als Nächstes die Landing Page zur Challenge dran. Sie bekam ein umfassendes Ma-

keover mit mehr Infos und vor allem Bildern – deutlich strukturierter und übersichtlicher. Auch neu: der Link zu Instagram, denn auf Wunsch vieler wechselten wir dieses Jahr von einer geschlossenen Facebook-Gruppe zu einem öffentlichen Instagram-Account. So sind auch die Jüngeren, die vor allem auf Instagram aktiv sind, dabei. Ab Ende April posteten wir regelmäßig auf dem neuen Account Gemma MPS.

Während wir Instagram aufsetzten und die Landing Page aktualisierten, entstand eine neue Idee: Wer für GEMMA MPS unterwegs ist, braucht etwas im Ohr! Mit Musik läuft es sich leichter. Wir fragten gleich unsere stetig wachsende Community, was sie von einer GEMMA MPS-Playlist hielt. Die Begeisterung war groß! Schnell war ein Spotify-Account angelegt. Auch hier half die Community, als wir nach Musiktiteln fragten – die Resonanz war riesig, und am Schluss hatten wir eine Playlist mit fast zwei Stunden Laufzeit!

Bevor es richtig losging, stellten wir noch das diesjährige





Starter Package zusammen. Das beliebte T-Shirt-Design blieb, ergänzt durch praktische Produkte. Im Preis des Starter Packages war wie im letzten Jahr eine Spende enthalten.

Apropos Spenden: Natürlich wollten wir auch heuer wieder mit unserer Challenge Spenden sammeln. Wir setzten eine neue Seite auf, auf der Teilnehmer:innen eigene Spendenaktionen starten konnten. Unser heuriges Ziel waren wieder 6.815 Euro!

Ab Mai startete die Werbung für die Challenge auf Instagram! Wir nutzten die großartigen Videos vom Vorjahr und hatten damit wieder Wolfgang Böck und Ali Mahlodji an Bord. Beide kamen sehr gut an und führten zu vielen Besuchern auf der GEMMA MPS Landing Page.

Am 15. Mai, dem internationalen MPS-Tag, ging es offiziell los! Ab dem ersten Tag zeigten die Teilnehmer:innen ihren Einsatz in ihren Instagram-Stories. Durch die Verlinkung mit @gemma\_mps konnten wir mit allen mitfeiern und den Fortschritt in unserer Story teilen. Läufer:innen, Mamas mit Kinderwagen, Spaziergänger:innen, Gassi-Geher:innen und sogar eine Laufradgang waren am Start! Unsere Teilnehmer:innen führte es in Städte, Wälder, Sportstadien, auf Berge, Spielplätze, Felder und sogar an die Ostsee! Während alle fleißig Be-

wegungsminuten sammelten, wurde eifrig zum Spenden aufgerufen. Am Schluss kamen mehr als 5.700 Euro zusammen. Damit konnten wir bei der heurigen Therapiewoche weit über 150 Therapieeinheiten für schwerkranke MPS-Kinder finanzieren! Vielen, vielen Dank an alle, die mitgemacht und gespendet haben!

Auch 2025 wollen wir die GEMMA MPS Challenge\* fortsetzen und haben schon Ideen, wie wir noch mehr Menschen dafür begeistern können. Unser Ziel: Unternehmen gewinnen, die GEMMA MPS als Gesundheitsaktion für ihre Mitarbeiter:innen anbieten. So können alle innerhalb der Firma etwas für die eigene Gesundheit tun und gleichzeitig MPS-Kinder unterstützen! Unter [www.mps-austria.at/gemma-mps-unternehmen](http://www.mps-austria.at/gemma-mps-unternehmen) gibt es genauere Infos, wie Unternehmen mitmachen und helfen können! Und selbstverständlich können auch alle anderen wieder dabei sein!

Am besten gleich anmelden, denn auch 2025 heißt es wieder: **GEMMA MPS, Gemma helfen!**

**Anke Harnisch**



*QR-Code zur Anmeldung>>*



# AWARENESS

## INTEGRA MESSE WELS

Heuer fand vom 5. – 7. Juni wieder die **integra**, Österreichs Leitmesse für Pflege, Rehabilitation und Therapie, am Messegelände Wels statt. Auf über 14.000 m<sup>2</sup> erwarteten uns etwa 240 nationale und internationale Aussteller sowie über 30 Vorträge und 25 Workshops.

Die **integra** Messe feierte heuer ihren 30. Geburtstag! Die Veranstaltung, die 1988 von Assista gegründet und seit 1994 als „**integra**“ bekannt ist, bietet Bildungs- und Aktionsprogramme für Fachleute sowie eine Fachausstellung mit Fahrzeug- und Sportarten-Tests. Zudem feierten wir ein weiteres Jubiläum: Vor 20 Jahren wurde die Messe von Altenhof nach Wels verlegt, deren Organisation 2022 an die Messe Wels übergeben wurde. Die ursprüngliche Idee, Menschen mit Beeinträchtigungen und Hersteller zusammenzubringen, lebt dadurch weiter!

Auch wir waren wieder mit einem eigenen Stand vertreten, um unsere Selbsthilfeorganisation zu präsentieren. Im Vordergrund stand die Aufklärung über diese heimtückische Krankheit, insbesondere über Symptome, Krankheitsverlauf und Lebenserwartung unserer MPS-Patient:innen. Zudem führten wir zahlreiche interessante Gespräche mit Schüler:innen von Sozialschulen und weckten ihr Interesse, MPS in ihren Diplomarbeiten zu behandeln.

Besonders gefreut haben wir uns über den Besuch unserer MPS-Familien! Mit Unterstützung von Ulli und Tanja haben wir einen weiteren Schritt unternommen, um Mukopolysaccharidosen bekannter zu machen. Natürlich nutzten auch wir die Gelegenheit, uns über die vielen Neuerungen auf dem Markt zu informieren, damit wir unsere Familien gut beraten können!

**Christine Hauseder**

Im Juni durfte ich einen Tag lang den Messestand auf der **integra** in Wels betreuen und interessierte Besucher über Mukopolysaccharidosen aufklären. Die Atmosphäre war sehr angenehm, und unter den Gästen spürte man trotz der unterschiedlichen Schicksale eine Unbeschwertheit und vor allem Neugierde. Sie kamen, um sich über die neuesten Entwicklungen in Pflege, Therapie und Rehabilitation zu informieren.

Ich war sehr berührt von dem Interesse, das viele Menschen an MPS zeigten. Es ergaben sich ganz von selbst wunderbare, offene und oft tiefgreifende Gespräche. Unsere Flyer gingen weg wie warme Semmeln, und am

Ende des Tages war ich glücklich und dankbar, so vielen Menschen von MPS erzählt zu haben. Es ist uns ein großes Anliegen, auf diese Stoffwechselerkrankung aufmerksam zu machen.

**Tanja Gatterbauer**





## MESSESTAND AUF DER VIENNA SPORTSWORLD

Die Einrichtung und der Betrieb unseres Messestands war wieder ein bewegendes Ereignis, das uns mit Hoffnung und Motivation erfüllte. Zwei Tage voller Begegnungen und Gespräche, umgeben von Menschen, die sich eigentlich „nur“ fürs Laufen interessieren. Dennoch war es überwältigend zu sehen, wie schnell unsere Flyer und kleinen Geschenke wie Notizblöcke, Postkarten und Kugelschreiber ihre neuen Besitzer:innen fanden.

Öffentlichkeitsarbeit liegt uns am Herzen. Es geht nicht nur darum, Informationen zu verbreiten, sondern auch darum, Empathie zu wecken und Menschen für unsere wichtige Mission zu gewinnen. Unser Messestand bot eine wertvolle Gelegenheit, um mit Besucher:in-

nen in den Dialog zu treten. Die Begeisterung hielt sich in Grenzen, war aber immer wieder mal spürbar, wenn Menschen stehen blieben, zuhörten und ihre Gedanken teilten. So konnten wir nicht nur neue Kontakte knüpfen, sondern auch bereichernde Kontakte aufbauen.

Ein herzliches Dankeschön gilt unseren engagierten Standbetreuer:innen Tamina und Daniel, Saskia und Sonja, Iman und Tabea, Maria und Michaela sowie dem Aufbau- und Abbauteam Michael und Michaela. Ihr Einsatz zeigt, dass wir gemeinsam Großes bewegen können. Nur im Miteinander können wir das Bewusstsein für MPS stärken und sicherstellen, dass MPS-Kinder die Unterstützung erhalten, die sie verdienen.



# KAMPAGNE SUPER SELTEN



## GEMEINSAM FÜR BODY POSITIVITY UND SE

Mit unserer „SUPER SELTEN“-Kampagne erinnerten wir im Februar daran, dass jeder Mensch einzigartig und somit „super selten“ ist. Die Kampagne verfolgte das Ziel, Body Positivity zu fördern und die Schönheit in der Vielfalt zu betonen. Gleichzeitig wollten wir Bewusstsein für Seltene Erkrankungen (SE) wie die MukoPolySaccharidosen schaffen, die oft mit einzigartigen physischen Merkmalen einhergehen, viele Herausforderungen mit sich bringen und das Leben der Betroffenen prägt.

Unsere Vision war es, eine Welt zu schaffen, in der jeder Mensch, unabhängig von äußeren Merkmalen oder gesundheitlichen Hürden, für das geschätzt und akzeptiert wird, was er ist – voller Stärke und Individualität. Denn Menschen mit seltenen Erkrankungen sind mehr als ihre Diagnose – sie sind starke Persönlichkeiten, die ihren Platz im Leben mit Mut und Optimismus behaupten.

Wir wollten aber nicht nur informieren, sondern auch dazu ermutigen, sich für Menschen mit SE zu engagieren und die Gemeinschaft zu stärken. Viele Menschen machten mit, schickten uns Videos, aus denen wir Reels erstellten und posteten. Wir freuen uns über den Erfolg und möchten im kommenden Februar, der immer im Zeichen der SE steht, weitermachen.

### So konnten alle mitmachen:

- **Wertschätzung zeigen:** Auf Social Media erzählten Menschen, warum eine besondere Person in ihrem Leben „super selten“ ist, und wurden so Teil unserer Bewegung.
- **Informieren:** Wissen ist der erste Schritt zu Akzeptanz. Menschen abonnierten unseren Newsletter, und erhielten unsere „Checkliste für die Seele“, informierten sich über MPS und andere SE.
- **Engagieren:** Manche spendeten und verbreiteten unsere Informationen.

Besonders berührend waren die Worte der MPS-Patientin Maria, die unter dem Titel „Ich bin mehr als selten“ von ihrem Leben mit MPS erzählte: „Jeder Mensch erlebt Hochs und Tiefs. Ich gebe nicht auf – und das macht mich super stark.“ Trotz ihrer Herausforderungen steht sie im Leben, getragen von Optimismus, Glauben und der Unterstützung ihrer Familie und Kollegen. Ihr Lachen und ihr Kampfgeist machen sie wirklich „super selten“.

**Michaela Weigl**



# EIN ERFOLGREICHER SPAGAT ZWISCHEN ZWEI VERANSTALTUNGEN

## Regionaler Ehrenamtstag Bezirk Wels und Wels-Land

### Infotag der Selbsthilfegruppen im Klinikum Wels-Grieskirchen



Bereits im Vorfeld erhielten wir die Einladung zum Infotag der Selbsthilfe am Nachmittag im Klinikum Wels-Grieskirchen, was uns sehr freute – eine gute Gelegenheit, unseren kleinen Verein bekannter zu machen. Kurz darauf folgte eine weitere wichtige Einladung: Der Tag des Ehrenamtes im Welios in Wels am Vormittag. Da beide Veranstaltungen für uns von großer Bedeutung waren, war eine gute Planung gefragt.

Mit dem Auto voller Material für beide Events machte ich mich frühmorgens auf den Weg zum ersten Termin ins Welios. Ziel der Veranstaltung war es, Ehrenamtliche vor den Vorhang zu holen und die vielen Möglichkeiten des ehrenamtlichen Engagements aufzuzeigen. Nach dem Aufbau freute ich mich auf die interessierten Besucher, die bereits ungeduldig am Eingang warteten – darunter auch Schulklassen mit ihren Lehrer:innen. In zahlreichen konstruktiven Gesprächen konnte ich die Arbeit unseres Vereins und die seltene Erkrankung MPS vorstellen.

Da sich die beiden Veranstaltungen am 27. September zeitlich überschneiden und ich alleine vor Ort war, musste ich beide Termine geschickt koordinieren. Zum Glück erklärte sich eine Kollegin vom Freiwilligenzentrum bereit, unseren Stand im Welios während meiner Abwesenheit zu beaufsichtigen. Da der Empfang durch Landeshauptmann Mag. Thomas Stelzer für 13 Uhr geplant war, wollte ich schnell zurück sein. Flott flitzte ich ins Klinikum, um dort die bereitgestellten Tische und Stühle aufzubauen. Auch hier half mir eine hilfsbereite Kollegin von einer anderen Selbsthilfegruppe und betreute unseren Stand während meiner Abwesenheit.

Gerade rechtzeitig traf ich wieder im Welios ein. LH Thomas Stelzer eröffnete die Veranstaltung mit einleitenden Worten und übernahm die Rolle des „Glücksengels“ bei der Verlosung. Anschließend nahm er sich Zeit, um mit den teilnehmenden Gruppen ins Gespräch zu kommen.

Nach dem Abbau im Welios fuhr ich erneut ins Klinikum Wels-Grieskirchen, um dort den Fragen der Besucher Rede und Antwort zu stehen. Zahlreiche Selbsthilfegruppen aus der Region präsentierten ihre Arbeit, und wir nutzten die Gelegenheit, uns zu vernetzen und wertvolle Kontakte zu knüpfen.

Zufrieden und mit dem Gefühl, alles erfolgreich „unter einen Hut“ gebracht zu haben, fuhr ich abends nach Hause.

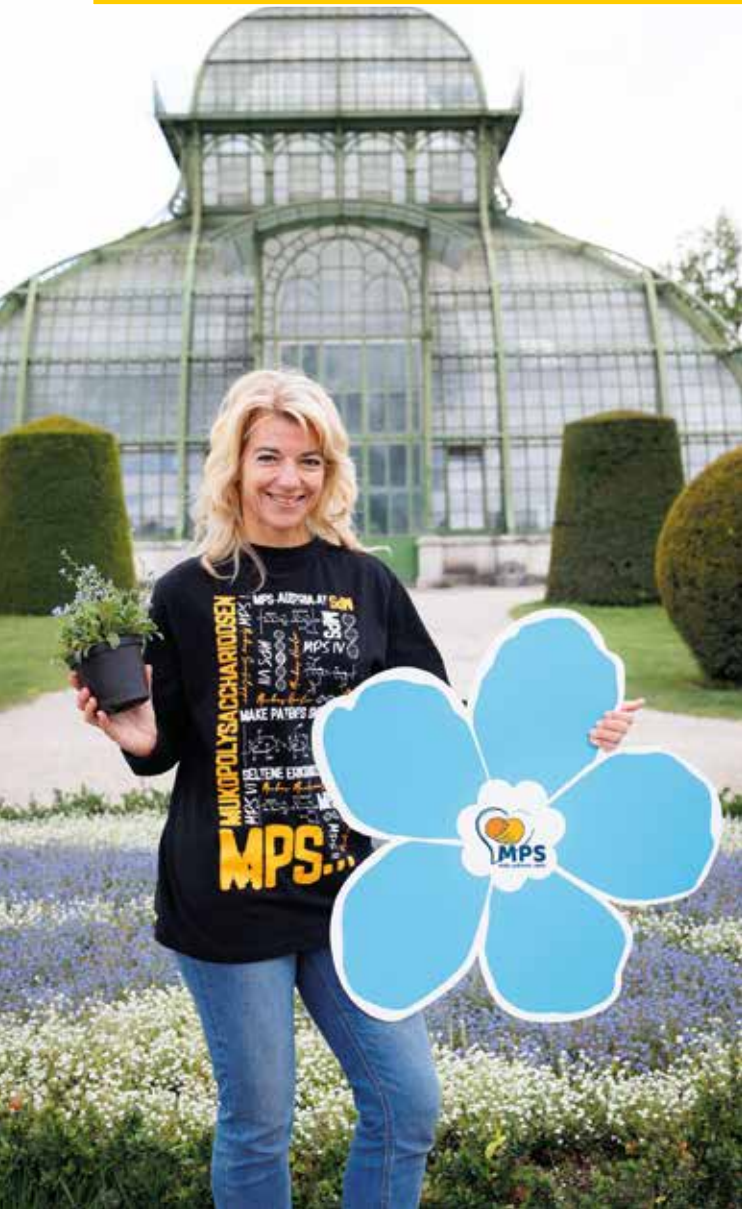
**Christine Hauseder**

## AWARENESS IN DER LUGNER CITY

In der festlichen Weihnachtszeit haben Carina, eine betroffene Oma, und Franziska, eine unserer Kinderbetreuerinnen, einen MPS-Stand in der Lugner City aufgebaut. Sie verkauften Billetts und kleine Geschenke, um auf MPS aufmerksam zu machen. Ihr Engagement und die herzliche Atmosphäre am Stand zogen viele Besucher an und schafften Bewusstsein für unsere Anliegen. Ein großes Dankeschön an die beiden für ihren tollen Einsatz und die kreative Unterstützung!



# VERGISSMEINNICHT.AT



## DAS GUTE TESTAMENT

Am 17. April 2024 hatten wir die Freude, wieder am Dank-Event des Vereins Vergissmeinnicht teilzunehmen. Vor der wunderschönen Kulisse des Palmenhauses im Schönbrunner Park hatten zahlreiche Vereine ihre Vertreter entsandt, um symbolisch ein Vergissmeinnicht zu pflanzen. Diese Blume steht als Erinnerung an all jene, die über ihren Tod hinaus ihren Herzensverein durch ein Legat unterstützen möchten – eine beeindruckende Geste!

Trotz des wechselhaften und etwas kühleren Wetters konnten zwei Teilnehmer berichten, welche Erfolge mit den Legaten für ihren Verein erzielt wurden. Danach fand das übliche Fotoshooting statt. Viele bekannte Gesichter, liebe und engagierte Menschen mit dem Herzen am rechten Fleck, waren dabei, ebenso wie einige neue Gesichter. Es ist immer ein Vergnügen zu sehen, wie viele Menschen in Österreich sich so aktiv für gute Zwecke einsetzen und dass immer mehr Personen bereit sind, darüber nachzudenken, wie sie nach ihrem Tod Gutes tun können.

Saskia Etienne



## Über die Initiative „Vergissmeinnicht“

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

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



Fotocredit: Thomas Meyer

# WOCHEN DES GUTEN TESTAMENTS 2024

Aufgrund des großen Interesses am Thema „Erbrecht und Testament“ organisiert die Initiative für das Gute Testament – vergissmeinnicht.at – regelmäßig eine ganze Reihe gemeinsamer Informationsveranstaltungen rund um die Themen Testamenterstellung, Vorsorgevollmacht und Patient:innenverfügung.

Es ist wichtig zu wissen, worauf es ankommt, damit das Testament persönlichen Werten und Wünschen entspricht. Alles Wissenswerte dazu wird in unverbindlichen Vorträgen von Notaren vermittelt.

Die Themen sind vielfältig:

- Welche Regelungen gibt es zum Pflichtteil?
- Was versteht man unter Vorsorgevollmacht?
- Was ist eine Patient:innenverfügung?
- Was ist der Unterschied zwischen Erbschaft und Vermächtnis?
- Wie kann ich über meinen Tod hinaus Gutes tun?

Im Frühling nahmen wir von MPS-Austria an mehreren dieser Veranstaltungen teil. So waren wir in Ried, Linz, Steyr, Mödling, Schwechat, St. Pölten und Salzburg vor Ort und haben unsere Spender:innen aus diesen Regionen zur Teilnahme eingeladen. Dadurch hatten sie die Gelegenheit, im Anschluss an den Vortrag nicht nur persönliche Fragen an den Notar zu stellen, sondern auch in entspannter Atmosphäre beim Buffet mit Vertreter:innen unseres Vereins ins Gespräch zu kommen.

*Gut zu wissen:*

*Alle diese Veranstaltungen finden in Kooperation mit der Österreichischen Notariatskammer statt. Dank dieser Partnerschaft kann vergissmeinnicht.at stets neutrale und umfassende Informationen zu diesen Themen anbieten.*



Dieser QR-Code führt Sie zu einem Kurzvideo von vergissmeinnicht.at



Fotos: Info-Veranstaltung zum Thema „Erbrecht, Testament und weitere Vorsorgemaßnahmen“ in Steyr, Ried und St. Pölten



# AWARENESS-INTERNATIONAL

## IT'S ABOUT TIME

Die Kampagne „IT'S ABOUT TIME“ zur globalen MPS-Aufklärung rückt die entscheidende Rolle der Zeit für Menschen mit MPS in den Mittelpunkt. Der Slogan verdeutlicht die Dringlichkeit und den Handlungsbedarf im Zusammenhang mit dieser seltenen Stoffwechselerkrankung.

### 1. Zeit ist entscheidend:

In der Welt von MPS spielt Zeit eine kritische Rolle. „IT'S ABOUT TIME“ verdeutlicht, wie wichtig eine rechtzeitige Diagnose und schnelle Behandlung sind. Jeder Moment zählt, da verzögerte Diagnosen oft zu unnötigem Leiden führen. Eine frühzeitige Intervention kann dagegen das Fortschreiten der Krankheit verlangsamen und die Lebensqualität der Betroffenen erheblich verbessern.

### 2. Forderung nach Veränderungen:

Die zweite Bedeutung des Slogans stellt einen direkten Aufruf zum Handeln dar. „IT'S ABOUT TIME“ ist eine klare Aufforderung, dringend notwendige Veränderungen voranzutreiben. Ein Beispiel ist die Forderung nach der Einführung von Neugeborenen-Screenings, damit MPS schon bei der Geburt erkannt und umgehend behandelt werden kann. Ebenso fordert die Kampagne von politischen Entscheidungsträgern einen gleichberechtigten Zugang zu lebenswichtigen Behandlungen und Unterstützungsleistungen für alle Betroffenen.

### Früherkennung und Diagnosen

Zeit ist entscheidend für eine frühzeitige Diagnose. Je schneller die Erkrankung erkannt wird, desto größer sind die Chancen, durch rechtzeitige Intervention das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen oder gar aufzuhalten. Die Kampagne schärft das Bewusstsein für Symptome und setzt sich für die weltweite Aufnahme von MPS in Neugeborenen-Screenings ein, was das Leben vieler Betroffener von Grund auf verändern könnte.

### Zugang zu Behandlungen

Für Menschen mit MPS kann der Zugang zu geeigneten Behandlungen ihre Lebensqualität erheblich verbessern. Die Uhr tickt, während viele Betroffene auf Therapien warten, die ihre Symptome lindern und ihre Mobilität und ihr Wohlbefinden steigern könnten. Die Kampagne setzt sich für einen verbesserten Zugang zu diesen lebenswichtigen Behandlungen ein, um den Betroffenen die wertvollen

Momente zu ermöglichen, die ihnen sonst verloren gehen könnten.

### Zusätzliche Unterstützung

Neben der medizinischen Versorgung ist auch der Zugang zu emotionaler, finanzieller, physischer und bildungsbezogener Unterstützung von entscheidender Bedeutung. Die Kampagne betont, dass rechtzeitige Unterstützungssysteme einen großen Unterschied im Leben der Betroffenen und ihrer Familien machen können. Durch den Zugang zu Netzwerken, Ressourcen und Dienstleistungen können sie den Herausforderungen mit größerer Resilienz begegnen.

### Psychische Gesundheit

MPS wirkt sich nicht nur auf den Körper, sondern auch auf die Psyche aus. Die Kampagne unterstreicht die Wichtigkeit, den betroffenen Patient:innen, Familien und Pflegenden rechtzeitig psychische Unterstützung anzubieten, um mit den emotionalen und mentalen Belastungen umzugehen.

### Unterstützung für alle Altersgruppen

Menschen mit MPS benötigen in jeder Lebensphase angepasste Unterstützung. Die Kampagne fordert Gesellschaft, Pflegekräfte, medizinische Fachleute und politische Entscheidungsträger dazu auf, sich gemeinsam für die vielfältigen Bedürfnisse der Betroffenen einzusetzen. Es geht darum, sicherzustellen, dass Menschen mit MPS nicht nur überleben, sondern ein möglichst erfülltes Leben führen können. Dies erfordert ein kontinuierliches Engagement für eine umfassende und wirksame Versorgung.

### Verständnis der unterschiedlichen Formen von MPS

MPS tritt in verschiedenen Formen auf, die sowohl neuropathische als auch nicht-neuropathische Varianten umfassen. Das Verständnis dieser Unterschiede ist wichtig, um maßgeschneiderte Behandlungsstrategien zu entwickeln. Die Aufklärung über diese Unterschiede ist entscheidend, damit sowohl Patient:innen als auch medizinische Fachkräfte fundierte Entscheidungen treffen und die Krankheit optimal managen können.

### Globale Reichweite

MPS kennt keine Grenzen – die Krankheit betrifft Menschen weltweit, unabhängig von ihrer Herkunft oder ihrem sozialen Status. Besonders in Entwicklungsländern, wo der Zugang zu medizinischer Versorgung oft eingeschränkt ist,



IT'S ABOUT TIME TO UNITE FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO UNITE

MPS ist immer noch unheilbar

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME THAT CHILDREN ARE DIAGNOSED AT BIRTH

Betroffene Menschen haben ein Recht auf schöne Momente im Leben

Rechtzeitige Diagnose verbessert die Lebensqualität

Internationaler MPS-Tag: 15. Mai  
www.impsn.ca/mpsday

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO UNITE FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO UNITE

MPS ist eine lebenslange Erkrankung, die eine multidisziplinäre Betreuung erfordert

Es braucht ein Team von Spezialisten, um die Auswirkungen von MPS zu bewältigen

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO FIGHT FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO

Es muss für einen gleichberechtigten Zugang zu Behandlungs- und Unterstützungsmaßnahmen gesorgt werden

Jede Person, die von MPS betroffen ist, sollte Zugang zu Behandlung und Unterstützung haben

Internationaler MPS-Tag: 15. Mai  
www.impsn.ca/mpsday

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO SHINE A LIGHT ON MPS. IT'S ABOUT TIME TO

Eine frühe Diagnose kann Träume wahr werden lassen

Im Durchschnitt dauert es 4,8 Jahre, bis eine schwere Krankheit korrekt diagnostiziert wird

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO SHINE A LIGHT ON MPS. IT'S ABOUT TIME TO

Eine verzögerte Diagnose kann langfristige Schmerzen bedeuten

Die Behandlung von MPS ist schwierig, kompliziert und überfordert die meisten Betroffenen

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO SHINE A LIGHT ON MPS. IT'S ABOUT TIME TO

MPS betrifft immer die ganze Familie

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO FIGHT FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO

Jede Minute zählt

Frühe Diagnose und Behandlung können Leben retten

Internationaler MPS-Tag: 15. Mai  
www.impsn.ca/mpsday

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO UNITE FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO UNITE

Eine MPS-Diagnose sollte nicht bedeuten, dass die Lebensqualität ignoriert werden muss

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME THAT CHILDREN ARE DIAGNOSED AT BIRTH

Neugeborenen-Screening für MPS könnte eine frühzeitige Behandlung ermöglichen.

Früherkennungsmöglichkeiten oder Diagnosestrategien verbessern die Lebensqualität

Internationaler MPS-Tag: 15. Mai  
www.impsn.ca/mpsday

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO UNITE FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO UNITE

Frühe Diagnose und rasche Behandlung rettet Leben

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines unbehandelten MPS-Kindes beträgt 15 Jahre

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME THAT CHILDREN ARE DIAGNOSED AT BIRTH

Eine frühe Diagnose kann Träume wahr werden lassen

Im Durchschnitt dauert es 4,8 Jahre, bis eine schwere Krankheit korrekt diagnostiziert wird

Internationaler MPS-Tag: 15. Mai  
www.impsn.ca/mpsday

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO FIGHT FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO FIGHT

MPS-Kinder haben ein Recht auf schöne Momente im Leben

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME THAT CHILDREN ARE DIAGNOSED AT BIRTH

Eine frühe Diagnose und schnelle Behandlung rettet Leben

Die durchschnittliche Lebenserwartung eines unbehandelten MPS-Kindes beträgt 15 Jahre

Internationaler MPS-Tag: 15. Mai  
www.impsn.ca/mpsday

IMPSN International MPS Network

MPS

IT'S ABOUT TIME TO UNITE FOR MPS. IT'S ABOUT TIME TO UNITE

MPS-Patienten brauchen geschulten Zugang zu Diagnose und Behandlung

INTERNATIONALER MPS-TAG AM 15. MAI

IMPSN International MPS Network

MPS



haben Menschen mit MPS zusätzliche Herausforderungen zu bewältigen. Die Kampagne betont, dass niemand zurückgelassen werden darf. Jeder Mensch mit MPS, unabhängig von seinem Wohnort, hat das Recht auf eine rechtzeitige Diagnose, Behandlung und umfassende Unterstützung. Es geht nicht nur um medizinische Notwendigkeiten, sondern um grundlegende Menschenrechte.

Die Kampagne „IT'S ABOUT TIME“ ruft dazu auf, weltweit Veränderungen herbeizuführen, die das Leben von Menschen mit MPS verbessern – mit Mitgefühl, Entschlossenheit und einem gemeinsamen Ziel, eine bessere Zukunft zu gestalten.

## Wie alles begann

Beim internationalen MPS Netzwerk Meeting 2023 in Washington beschlossen wir verschiedene Arbeitsgruppen zu bilden, um einige anstehenden Aufgaben schneller voran

zu bringen. Eine dieser Gruppen sollte sich dem internationalen MPS-Tag widmen und eine neue, eigenständige Social-Media-Kampagne entwickeln, die anschließend allen Ländern zur Verfügung gestellt werden sollte. Auf diese Weise erhofften wir uns, dass mehr Länder teilnehmen und der globale Einfluss größer, idealerweise unübersehbar, sein würde. Da mir der internationale MPS-Tag am Herzen liegt, meldete ich mich ohne lange zu überlegen für diese Arbeitsgruppe.

Praktischerweise trafen wir uns via Zoom und entwickelten zunächst ein Konzept, in dem wir festhielten, was uns besonders wichtig war und welche Erwartungen wir an die Kampagne hatten. Schnell kamen wir zu dem Schluss, dass Zeit eine entscheidende Rolle im Leben von Menschen mit MPS spielt. Daher entschieden wir uns, die zentrale Bedeutung der Zeit in den Mittelpunkt der Kampagne zu stellen.

## Unsere Ansprüche

Wie sollten wir das umsetzen? Wie konnten wir eine Kampagne gestalten, die auffällig, einfach, aufmerksamkeitsstark und zugleich genial ist, sodass sie tatsächlich gesehen und beachtet wird? Wir wollten sicherstellen, dass die Botschaft nicht nur visuell ansprechend ist, sondern auch emotional berührt und zum Denken anregt. Sie musste etwas sein, das in den sozialen Medien leicht teilbar ist, Menschen in verschiedenen Ländern erreicht und trotz kultureller Unterschiede eine universelle Botschaft vermittelt.

Unser Ziel war, eine starke, prägnante Botschaft zu entwickeln, die in wenigen Sekunden verstanden wird und beim Betrachten hängen bleibt. Eine einfache, aber tiefgreifende Symbolik sollte die zentrale Rolle der Zeit in den Mittelpunkt stellen – sei es durch klare Bildsprache, aussagekräftige Videos oder mitreißende Slogans, die die Dringlichkeit spürbar machen. Wir diskutierten auch, wie wir die Kampagne so gestalten könnten, dass sie flexibel an die Bedürfnisse und Plattformen der einzelnen Länder angepasst werden kann, ohne dabei die Essenz der Botschaft zu verlieren.

Die Herausforderung bestand also darin, eine Balance zwischen globaler Relevanz und lokaler Umsetzbarkeit zu finden – und das auf eine Weise, die Menschen weltweit dazu bewegt, sich dem Anliegen anzuschließen. Die Kampagne musste so gestaltet sein, dass sie leicht in jede Sprache übersetzt und von jedem Land adaptiert werden kann. Wir wollten eine universelle Botschaft, die klar und verständlich ist, damit sie auch in anderen Kulturen ihre Wirkung entfaltet. Die Einfachheit und Klarheit der Botschaft sollten sicherstellen, dass diese weltweit die gleiche Dringlichkeit und Bedeutung vermittelt.

## Und dann kam Harald

Wir wollten Ideen sammeln und überlegen, wen wir einbeziehen könnten. Ich musste nicht lange nachdenken, wen ich um Hilfe bitten wollte – es war von Anfang an klar: Harald Kejr. Er kennt die Thematik, weiß genau, was MPS bedeutet und mit welchen Herausforderungen wir zu kämpfen haben. Harald ist seit Jahren mit der deutschen und österreichischen MPS-Gesellschaft vertraut, hat ein Herz für uns und sprüht vor guten Ideen.

Ohne zu zögern sagte er sofort zu und lieferte nur wenige Wochen später den entscheidenden Vorschlag zur Umsetzung der Kampagne, der schließlich das Rennen machte. Sein Konzept war bestechend schlicht, genial einfach und zugleich auffällig. Das Ergebnis war eine Kampagne mit Text- und Fotostorys sowie Beiträgen für Instagram, Facebook und LinkedIn.

Durch die Fotopostings konnte jedes Land seinen individuellen Touch einbringen, da jedes Land Fotos von den eigenen MPS-Kindern verwenden konnte. So wurde die Kampagne nicht nur universell, sondern auch persönlich und nahbar.

Dieser Ansatz sorgte dafür, dass die Kampagne authentisch blieb und gleichzeitig weltweit einheitlich wirkte – eine perfekte Kombination aus lokaler Anpassung und globaler Einheit.

Das Tolle an dieser Kampagne ist, dass sie längst nicht abgeschlossen ist. Sie kann Jahr für Jahr und Schritt für Schritt erweitert werden. Schon in diesem Jahr haben wir T-Shirts, Postkarten und Kühlschrankschmuck mit dem Kampagnenlogo produziert und diese im April beim internationalen Netzwerktreffen in Würzburg vorgestellt.

Wir teilten unseren Veranstalterstand beim Weltkongress mit dem IMPSN, um der Kampagne auch dort eine Plattform zu bieten und sie sichtbar zu machen. Dies diente zugleich als Motivation für die anwesenden Länder, im Mai großflächig bei der Aktion mitzumachen und das Bewusstsein weiter zu verbreiten.

Für Österreich habe ich eine beeindruckende Anzahl an Motiven entworfen und einen detaillierten Postingplan ausgearbeitet. Den gesamten Mai über haben wir täglich Stories gepostet, um die Kampagne durchgängig präsent zu halten. Zusätzlich haben wir – abwechselnd auf Instagram, Facebook und LinkedIn – ergänzende Textbeiträge und Reels veröffentlicht, um auch die Hintergrundinformationen zu vermitteln.

Das Tüpfelchen auf dem „i“ war ein kurzer Animationsfilm, der zum Abschluss der Kampagne online ging. Dieser Film thematisiert die immense Bedeutung und die dringende Forderung nach einem Neugeborenen-Screening - zumindest für MPS I. Während des Films läuft der „It's About Time-Ticker“, der den Faktor Zeit nochmal verdeutlichen soll. Mit dem QR-Code gelangen Sie zum Film.



Alles in allem denke ich, dass „It's About Time“ ein Musterbeispiel für eine erfolgreiche internationale Zusammenarbeit mit dem IMPSN (Geschäftsführerin Kim Angel) ist. Ich habe mich gefreut zu sehen, dass tatsächlich schon im ersten Kampagnenjahr einige Länder mitgemacht haben. Es gibt noch Potenzial nach oben, aber für den Anfang war es großartig.

Last but not least möchte ich ein herzliches Dankeschön an Harald Kejr für die hervorragende Umsetzung der Grundidee, an Patrick Mientus für die Erstellung des entzückenden Animationsfilms und an Johannes Weigl für die professionelle Vertonung aussprechen.

**Michaela Weigl**



# IMPSN-MEETING 2024



## MPS-NETZWERKTREFFEN IN WÜRZBURG

Im Zuge des MPS-Weltkongresses in Würzburg im April fand auch das Internationale Netzwerkstreffen der MPS-Organisationen statt. Ich hatte die Ehre, Michela Weigl, die Geschäftsführerin von MPS Österreich, bei dem Meeting zu begleiten. An dem zweitägigen Treffen nahmen MPS-Vereine aus über 20 Ländern teil.

Die Veranstaltung begann mit einer Vorstellungsrunde, in der alle Länder ihre aktuellen Anliegen und Errungenschaften teilten. Es war interessant zu sehen, wie alle MPS-Organisationen mit ähnlichen Herausforderungen konfrontiert sind. Während einige Länder noch für staatlich finanzierte Enzymersatztherapien kämpfen, wird in anderen über Preisdeckel für diese Therapien diskutiert. Ein großes Thema war auch das flächendeckende Neugeborenen-Screening (NBS) für therapierbare MPS-Formen. In Taiwan, in den USA, Kanada, Australien, den Niederlanden und in Teilen Italiens wurde das NBS bereits eingeführt. Meist gibt es das Screening für MPS I, in mehreren Bundesstaaten der USA aber auch schon für MPS II, in Taiwan auch für MPS IV und VI. Bei uns gibt es das leider noch nicht. Alle Netzwerkmitglieder brachten ihr anhaltendes Engagement zum Ausdruck, sich für gleichberechtigten Zugang und innovative Lösungen in diesen Fragen einzusetzen.

Im Anschluss wurden die Herausforderungen und Erfolge seit dem letzten Netzwerktreffen reflektiert. Ein

Thema war die Awareness-Kampagne „It’s About Time“ zum internationalen MPS-Tag, die von einer kleinen Arbeitsgruppe innerhalb des Netzwerks entwickelt wurde und ab 2024 global eingesetzt werden kann. Die Vorlagen können in jede Sprache übersetzt und mit Fotos der jeweiligen Länder individuell angepasst werden.

Am zweiten Tag wurden die Industriepartner, die sich mit der Therapieentwicklung für MPS beschäftigen, zum Meeting eingeladen. Vertreten waren BioMarin, Chiesi, Denali, JCR, Orchard, REGENXBIO, Takeda, Ultragenys und Sanofi. Jedes Unternehmen war mit mindestens zwei Mitarbeitern vertreten, um die neuesten Fortschritte und Entwicklungen aktueller Studien zu präsentieren. Es folgte ein Austausch zwischen Netzwerkmitgliedern und Industriepartnern, bei dem die Unterstützung der Partner wertgeschätzt wurde. Gleichzeitig wurden neue Geschäftsmodelle und Finanzierungskürzungen diskutiert und kritisch hinterfragt.

Es war sehr aufschlussreich zu sehen, mit welchen Herausforderungen MPS-Organisationen weltweit zu kämpfen haben. Im Vergleich zu anderen Ländern werden MPS-Patienten und Angehörige vom österreichischen Verein jedoch sehr gut unterstützt.

**Michael Messenböck**

# 2024

## DACH-AWARENESS-KAMPAGNE CHA-MPS

[HTTPS://CHA-MPS.ORG/](https://cha-mps.org/)

CHA-MPS ist eine Awareness-Kampagne zur Früherkennung von MPS, ML und Mannosidosen. Die Kampagne ist notwendig, da diese Erkrankungen selbst unter Mediziner:innen wenig bekannt sind und Diagnosen immer noch sehr spät - oder für bestimmte Therapieoptionen sogar zu spät - gestellt werden. Dies zu ändern ist eine der wichtigsten Missionen unserer MPS-Gesellschaften in Deutschland, Österreich und der Schweiz.

Die Kampagne versorgt Interessierte, Ärzt:innen und Therapeut:innen kontinuierlich mit relevanten Informationen über diese seltenen Erkrankungen und unterstützt dabei, sie früher zu erkennen und zu diagnostizieren.

### Aufklären, Aufmerksamkeit erzeugen, Bewusstsein schaffen

Das sind von Beginn an die wesentlichen Ziele der Kampagne, die sich als Wissenszentrum in den sozialen

Medien etabliert hat.

Im Jahr 2024 wurde die Kampagne, wie bereits 2021 und 2022, in ein modernes Talkformat integriert und anlässlich des MPS-Weltkongresses in Würzburg als LIVE-Webinar unter dem Titel „SIGNS – ERKENNE DIE ZEICHEN“ durchgeführt.

Der Themenschwerpunkt lag dieses Mal auf der Zusammenarbeit, sowohl zwischen MPS-Gesellschaften und Behandler:innen, sowie international zwischen den MPS-Gesellschaften.

Das Ergebnis war ein spannender, unterhaltsamer Mix aus Talk, Fragen und Antworten, Live Chat, Interviews und Einspielern.

Wer die Veranstaltungen verpasst hat, kann die Aufzeichnung auf unserer Website nachsehen. Sie ist unter [www.mps-austria.at/erkenne-die-zeichen](http://www.mps-austria.at/erkenne-die-zeichen) oder über den QR-Code verfügbar.



CLINICAL HIGH AWARENESS MPS

# 17. MPS-WELTKONGRESS

## EIN KONGRESS FÜR ALLE - DAS 17. INTERNATIONALE MPS-SYMPOSIUM

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



### Ein Kongress für ALLE – Das 17. Internationale MPS-Symposium

Was für ein Erlebnis! Ein einzigartiger Kongress, der Patient:innen, Familien, Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen und Industrie zusammenbringt - und das gleichzeitig! Vier Tage voller spannender Vorträge und Workshops, gestaltet von 90 hochkarätigen Referent:innen, damit wirklich alle auf ihre Kosten kommen.

Doch das ist längst nicht alles: Tolle Live-Bands, ein fantastisches Speakers Dinner, ein unvergessliches Netzwerkdinner mit köstlichem Essen und einer beeindruckenden Bühnenshow, ein großartiges Kinderprogramm mit engagierten Betreuer:innen und als besondere Überraschung ein mitreißender Flashmob im Stadtzentrum...

So haben wir unseren Kongress zuletzt beworben. Und er hat **alle Erwartungen übertroffen!**



Trotzdem haben wir (MPS Deutschland, Österreich und Schweiz) bis zum Schluss gebangt: Würden wir die kritische Teilnehmerzahl erreichen? Das war eine echte Herausforderung, denn mit einem nur zweimonatigen Abstand zur WORLD 2024 und direkt nach den Osterferien standen die Zeichen zunächst nicht gut. Auch der allgemeine Spardruck machte sich bemerkbar, und so sanken die Anmeldezahlen der Professionals im Vergleich zu den Vorjahren drastisch. Aber anstatt zu verzagen, haben wir alle Hebel in Bewegung gesetzt...

Und es ist uns gelungen! Zwar haben wir die magische 1000er Marke nicht geknackt, aber am Ende waren es stolze 800 Teilnehmer:innen, die nach Würzburg gekommen sind. Auf dem langen Weg der Vorbereitung, mitten in globalen Krisen, standen wir vor Herausforderungen, die uns wirklich alles abverlangten. Doch wir haben jede Hürde gemeistert und können nun mit Stolz auf diese außergewöhnliche Veranstaltung zurückblicken.

Die Rückmeldungen waren durchwegs überaus positiv, die vielen fröhlichen, zufriedenen Gesichter während des Kongresses haben uns gezeigt, dass sich all die Mühen gelohnt haben.

Ein riesiges DANKESCHÖN geht an Ali Mahlodji für die wunderbare Keynote zur Eröffnung und die Leitung der ersten Podiumsdiskussion – pro bono und unbezahlbar! Ebenso ein großes Dankeschön an die zahlreichen Volunteers vor Ort, die engagierten Referent:innen, das hervorragende wissenschaftliche Komitee und natürlich an alle Teilnehmer:innen, die dieses Event so besonders gemacht haben.

Nach der langen pandemiebedingten Pause sind wir besonders dankbar, dass wir den Grundstein für die Fortsetzung dieses erfolgreichen Konferenzformats in Präsenz legen konnten.

Und wir freuen uns schon jetzt auf das **18. internationale Symposium** für MPS und ähnliche Erkrankungen, das **vom 04. bis 06. Juni 2026 in Florenz** stattfindet. Auch dort werden wieder Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen, betroffene Familien und die forschende Pharmaindustrie auf Augenhöhe zusammenkommen.

**Berichte aus der Sicht unserer Familien** finden Sie unter *Veranstaltungen* ab Seite 64. Einige **ausgewählte Vorträge** aus Würzburg stehen Ihnen ab Seite 34 zum Nachlesen bereit. Auf unserer Konferenz-Webseite [www.mps2024.com](http://www.mps2024.com) finden Sie zudem die Videomitschnitte der Vorträge und eine umfangreiche Fotogalerie mit wunderbaren Eindrücken von diesen besonderen Tagen. Der zweite QR-Code führt zum Kongressvideo.

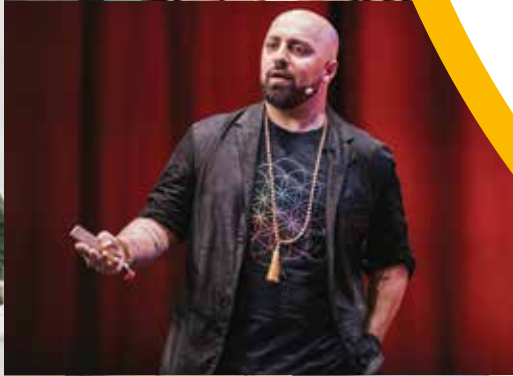
Michaela Weigl



<< [Webseite](#)

[Video](#)>>





 **auf augenhöhe**   
ON EYE LEVEL 

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

# 17. MPS-WELTKONGRESS

## FORTSCHRITTE UND PERSPEKTIVEN FÜR MPS-PATIENTEN

Ein Rückblick von Prof. Dr. med. Florian Lagler, Institut für Angeborene Erkrankungen und Universitätskinderklinik, PMU Salzburg



*Vor einigen Jahren berichtete mir eine Mutter, dass sie nach einem Taschenraub in einer europäischen Metropole wenige Tage später von einer freundlichen Psychologin angerufen und befragt wurde, wie es ihr gehe. Die Polizei hatte ein Pilotprojekt durchgeführt, das Diebstahl-Opfer nachbetreute. Sie hatte dieses Ereignis erzählt, weil es in groteskem Gegensatz zu den Tagen nach der Eröffnung der MPS-Diagnose ihres Sohnes stand. Damals hatte sich die Familie in einer unvergleichlich schwerwiegenden*

*Situation völlig alleingelassen gefühlt. Ein "Auffangnetz" hatte es damals nicht gegeben.*

*Wenn ich nun das wissenschaftliche Programm des 17. IMPS-Kongresses reflektiere, dann ist es vor allem die außergewöhnliche Verbundenheit unterschiedlichster Menschen und die Bereitschaft "Auf Augenhöhe" gemeinsam Verbesserungen für MPS-Familien zu realisieren, die mich nachhaltig bewegen. Ich bin daher überzeugt, dass MPS-Familien weltweit nicht alleine sind. Es ist jedoch auch in Zeiten eines nahezu unbegrenzten Informationsangebots bei weitem nicht selbstverständlich, dass Familien dies erfahren und nutzen können. Hierfür spielen das enorme Engagement der Patientenorganisationen und ganz besonders der IMPS-Kongress eine herausragende Rolle.*

Den einladenden Patientenorganisationen ist es sehr gut gelungen, Innovation und Forschung von grundlagenwissenschaftlichen Erkenntnissen über Ideen zur Anwendung derselben bis hin zur Zulassung des Arzneimittels zu beleuchten.

### Innovationen in der MPS-Forschung

Als faszinierendes Beispiel hierfür wurden die Erkenntnisse aus grundlegenden experimentellen Arbeiten präsentiert, die offenbarten, dass die chronische Inflammationsreaktion über TLR-4 und Interleukin-1 als Folge der

Akkumulation von Glykosaminoglykanen und anderen Metaboliten maßgeblich zur Ausprägung und dem Vorranschreiten der Krankheitssymptome beiträgt.

Auch die klinischen Studien und individuellen Heilversuche mit Immunmodulatoren wie Anakinra und Adalimumab bei MPS III und MPS IV, welche ebendiese Erkenntnisse klinisch umsetzen, wurden berichtet. Die Besonderheit dieses Ansatzes, den man auch als Repurposing (= Umnutzung) bezeichnet, liegt darin, dass Arzneimittel, die bei anderen Erkrankungen teilweise schon bei vielen Tausend Patient:innen eingesetzt wurden, mit relativ kurzer Entwicklungszeit für MPS-Patient:innen zugänglich werden.

Auch für den Multiplen Sulfatase-Mangel wurde ein interessantes Repurposing-Projekt vorgestellt.

### Therapeutische Ansätze und Repurposing

Gen-Therapie und Blut-Hirn-Schranken-gängige Enzymersatztherapien werden hingegen spezifisch für verschiedene MPS-Formen entwickelt.

Die Arzneimittel-Entwicklungsprogramme, die über Mäusestudien bis zu den klinischen Zulassungsstudien führen, sind daher gut informierten Familien schon lange bekannt. Erfreulicherweise zeigen einige dieser Therapien sehr vielversprechende Ergebnisse in klinischen Studien.

Bei der in vivo Gentherapie werden meist virale Vektoren genutzt, welche die DNA in den Patientenorganismus gewissermaßen einschleusen. So wurden in der CAMPSITE-Studie mit insgesamt 25 MPS II-Patient:innen im Alter von bis zu 5 Jahren zunächst die wirksamste Dosis identifiziert und nachgewiesen, dass diese Dosis gut vertragen wird und sowohl der Biomarker D2S6 im Liquor sinkt als auch die neurokognitive Entwicklung verbessert wurde. Ex vivo Gentherapie bedeutet, dass Patient:innenzellen gewonnen werden und die DNA im Labor genetisch korrigiert wird, bevor die Zellen wieder an die Patient:innen verabreicht werden. Auch hierzu wurden die laufenden Studien, z.B. in MPS II und MPS III, vorgestellt. Eine Einschränkung der aktuell in Entwicklung befindlichen Gentherapie-Ansätze ist, dass sie nur einmalig erfolgen können. Gelingt es in diesem einen Ansatz nicht, die korrigierte DNA in ausreichender Weise und nachhaltig in die Zellen der Patient:innen zu integrieren, ist die Therapie nicht ausreichend wirksam.



## Gentherapie und Enzyersatztherapien im Fokus

Blut-Hirn-Schranken-gängige Enzyersatztherapien hingegen werden als Dauertherapien entwickelt.

Vielversprechende Zwischenergebnisse wurden aus jeweils zwei Studien in MPS II und MPS IIIA berichtet. Die Therapien zeigten sich gut verträglich und konnten sowohl die Biomarker im Liquor verbessern als auch das Vorschreiten der neurokognitiven Symptome reduzieren. Auch zu anderen MPS-Formen sowie zu MPS-ähnlichen Erkrankungen wurden interessante Ergebnisse von Therapiestudien berichtet.

Doch nicht nur die etablierten Expert:innen kamen zu Wort, sondern auch die Nachwuchsforscher:innen präsentierten ihre interessanten Ergebnisse. Drei von ihnen, Chloe Diaz, Julia Holdorp und Maria Colonna, wurden für ihre Arbeiten mit einem Preis ausgezeichnet.

## Familienperspektiven und der Austausch mit Forscher:innen

Eine Besonderheit dieses Kongresses liegt darin, dass nicht nur die neuesten Forschungsergebnisse in wissenschaftlichen Präsentationen von internationalen Top-Expert:innen berichtet werden, sondern auch für Familien laienverständliche Vorträge mit starkem Praxisfokus angeboten werden. Aber auch umgekehrt nutzen viele Forscher:innen die fantastische Gelegenheit, im persönlichen Gespräch mit Familien die Patientenperspektive aus erster Hand zu bekommen. Im Programm wurde diese Interaktion auf Augenhöhe durch mehrere moderierte Podiumsdiskussionen abgebildet. Dabei wurde z.B. erörtert, wie die Patient:innenperspektive beim Design klinischer Studien möglichst gut berücksichtigt werden kann, welche Herausforderungen im Alltag der MPS-Familien dringend durch Forschung bearbeitet werden sollten oder auch welche politischen Veränderungen am dringendsten benötigt werden.

Diese Diskussionen zeigten sehr deutlich, dass es bei weitem nicht ausreicht, die wissenschaftliche Diskussion und den klinischen Austausch auf kausale Arzneimitteltherapien und frühe Diagnose zu beschränken.

## Umfassende Themenvielfalt beim Kongress

Umso erfreulicher ist es, dass das Kongressprogramm auch solche Aspekte umfassend abdeckte. Zum einen boten Expert:innen aus anderen Bereichen hochinteressante Einblicke in neue Operationsmethoden, z.B. für MPS IV-Patient:innen, die diagnostische Nutzung künstlicher Intelligenz, Schlafmedizin, computer-gestützte Arzneimittelentdeckung, genetische Hochdurchsatzverfahren (Multi-Omics) und Patient:innensicherheit und Anästhesieverfahren.

Zum anderen konnten die Familien in Praxisworkshops von erfahrenen Physiotherapeut:innen, Orthopädietechniker:innen und Notfall-Spezialist:innen Tipps und Tricks für den Alltag mitnehmen. Nicht zuletzt setzten die faszinierenden Berichte der erwachsenen Patient:innen ein

weiteres Highlight, das vielen Familien noch lange in Erinnerung bleiben wird.

## Dank an die Organisatoren und Mitwirkenden

Ich möchte mich an dieser Stelle bei den einladenden Selbsthilfegruppen um Carmen Kunkel, Michaela Weigl und Fredi Wiesbauer sowie ihren tollen Teams bedanken. Sie haben unter zum Teil sehr anspruchsvollen Bedingungen fantastische Arbeit geleistet. Auch meinen Kolleginnen Christina Lampe, Nicole Muschol und Marianne Rohrbach aus dem wissenschaftlichen Komitee danke ich für die ausgezeichnete Zusammenarbeit.



# 17. MPS-WELTKONGRESS

## VORTRÄGE AUF DER INTERNATIONALEN MPS-KONFERENZ



Auf der Webseite der MPS-Konferenz [www.mps2024.com](http://www.mps2024.com) finden Sie die Möglichkeit, sich Fotos und weite Teile des Kongresses als Videomitschnitt anzusehen. Sie gelangen auf diese Bereiche mit dem Passwort MPS2024. Auf den folgenden Seiten finden Sie Kurzfassungen einer kleinen Auswahl der Vorträge, die auf dem Kongress präsentiert wurden. Diese sind nach den jeweiligen Themenblöcken geordnet, entsprechend der Reihenfolge der Sessions während des Kongresses. Einige der Kurzfassungen stammen aus dem Rundbrief der deutschen MPS-Gesellschaft, während andere von uns in Österreich verfasst wurden bzw. uns direkt von den Referenten zur Verfügung gestellt wurden.

### CLINICAL MANAGEMENT



**Julie Eisengart „Expanding Outcomes Beyond Cognition in MPS“** (Ergebnisse, die über die kognitive Entwicklung bei MPS hinausgehen)

MPS-Störungen gehen mit einem breiten Spektrum funktioneller Beeinträchtigungen einher, die von fortschreitenden neurokognitiven und neuroverhaltensbezogenen Einschränkungen bis hin zu „unsichtbaren“ Herausforderungen in den Bereichen Aufmerksamkeit und geistige Gesundheit reichen. Dieser Vortrag berücksichtigt mehr als nur den „IQ“ oder das kognitive/intellektuelle Niveau und erweitert den Fokus auf die vielen Funktionsbereiche einer Person, einschließlich Kommunikation, Aufmerksamkeit, Unabhängigkeit, Verhalten und mehr. Die Darstellung von Funktionen, die für die Gemeinschaft relevant sind, spielt eine entscheidende Rolle für klinische Studien und die Pflege.

### **Suzanne McDonald „Benefit and Limitations of Personalised Medicine“**

(Nutzen und Grenzen der personalisierten Medizin)

Die personalisierte Medizin erfordert einen Paradigmenwechsel, bei dem der Schwerpunkt nicht mehr auf einer standardisierten/einheitlichen Behandlungsweise liegt, sondern auf der Anpassung der Behandlung an die individuellen genetischen, umweltbedingten und lebensstilbedingten Faktoren der Patient:innen. In diesem Vortrag werden die wichtigsten Vorteile und Grenzen der personalisierten Medizin umrissen und N-of-1-Studien als ein leistungsfähiges methodisches Instrument vorgestellt, das das Potenzial

hat, diesen Bereich voranzubringen. Der Vortrag untersucht die Vorteile, Hindernisse und zukünftigen Möglichkeiten für eine breitere Integration von N-of-1-Studien im Rahmen der personalisierten Medizin. Mit dem Potenzial, die personalisierte, patient:innenzentrierte Versorgung zu revolutionieren, könnten N-of-1-Studien den Inbegriff der personalisierten Medizin darstellen.

### **Osman Ipsiroglu „One Size does not fit All – Distangling Sleep Disturbances and Disorders in Rare Diseases“**

(„Eine Lösung passt nicht für alle“ – Entschlüsselung von Schlafstörungen und -problemen bei SE)



Mukopolysaccharidose (MPS) umfasst eine Gruppe lysosomaler Speicherkrankheiten, die durch einen Enzymmangel im Glykosaminoglykanstoffwechsel gekennzeichnet sind. Schlafstörungen treten häufig bei allen MPS-Arten auf, wobei der Fokus traditionell auf schlafbezogenen Atmungsstörungen (SDB) liegt, die mittels Polysomnographie im Schlaflabor diagnostiziert werden – dem Goldstandard für diese Diagnose. Schlaf ist jedoch eine komplexe neurophysiologische Funktion, an der fast alle Organsysteme beteiligt sind, und die Prozesse des Schlafs sind noch nicht vollständig verstanden. Forschungen relativieren zunehmend die Gültigkeit der bisherigen „Goldstandards“ und betonen den Einfluss von Umweltfaktoren.

In der Literatur fehlt ein wertfreier, explorativer Ansatz, der nicht bestehende Diagnosen betrachtet, sondern auch andere mögliche Ursachen von Schlafstörungen neutral untersucht. Unter dem Titel „The blind spot: sleep as a child’s right issue?“ haben Fachleute aus verschiedenen Disziplinen einen Diskurs begonnen,

um unser Verständnis von Diagnose und Behandlung störenden Verhaltens zu erweitern und personalisierte Präzisionsmedizin zu fördern. Die Forschung zeigt, dass bestehende Diagnosen nicht alle phänotypischen Ausprägungen abdecken, was die diagnostische Genauigkeit und die Bewertung von Therapien einschränkt.

Ein neuer Rahmen schlägt vor, schlechte Schlafgesundheit durch Symptome wie Vigilanz, Unruhe und Atembeschwerden zu erkennen. Dieser Ansatz ermöglicht eine Untersuchung von Schlafstörungen, ohne eine übermäßige Medikalisierung, aber auch ohne ihre Relevanz zu vernachlässigen.

## CLINICAL RESEARCH



### Iain Bruce „Novel Approaches to Tracheal Stenosis in MPSIVA“

(Neue Ansätze zur Behandlung der Trachealstenose bei MPS IV A)

Patienten mit Mukopolysaccharidose Typ IVA (MPS IVA) zeigen häufig eine charakteristische Überstreckung des Halses, um die Atmung zu erleichtern. Obwohl die Trachea eine normale Länge aufweist, führen die verkürzte Wirbelsäule und der reduzierte Thoraxdurchmesser zu einem beidseitigen Druck auf die Trachea, was ein Abknicken (Trachealstenose) zur Folge haben kann. Eine alternative Theorie besagt, dass dieser Druck durch umgebende Blutgefäße ausgeübt wird. Es ist auch möglich, dass beide Mechanismen gleichzeitig zur Kompression der Trachea beitragen. Die resultierende Trachealstenose führt zu einer Ateemeinschränkung, weshalb viele Patient:innen durch Überstreckung des Halses versuchen, die Atemwege weiter zu öffnen.

Ein neuer chirurgischer Ansatz zielt darauf ab, die Trachea zu verkürzen und so besser an die anatomischen Verhältnisse des verkürzten Thorax anzupassen. Um die Trachea freizulegen, wird ein Teil des Sternums, das Manubrium, entfernt, um einen direkten Zugang über den Hals zu ermöglichen. Dank dieser Technik lässt sich eine Öffnung des Thorax sowie das Legen eines Herz-Lungen-Bypasses umgehen.

Indikationsstellung für den Eingriff:

- Patienten, die regelmäßig während normaler Atmung oder körperlicher Anstrengung den Hals überstrecken, um besser atmen zu können
- Patienten, die während Gesprächen ihren Kopf wiederholt anheben müssen, um tief einzuatmen

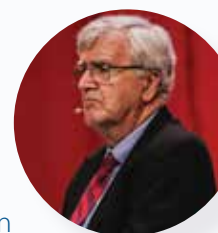
Klinische Ergebnisse: Bislang haben 11 Patienten eine Trachealverkürzung gut vertragen. Ein Fallbeispiel zeigt

den Erfolg der Operation besonders deutlich: Ein Patient, der aufgrund von Erschöpfung vor der Operation nur zweimal pro Woche die Universität besuchen konnte, ist nun in der Lage, dies fünfmal wöchentlich zu tun. Vor dem Eingriff war er zunehmend in seiner Mobilität eingeschränkt und auf einen Rollstuhl angewiesen. Nach der Operation begann er mit Physiotherapie und konnte seine Mobilität stetig verbessern. Ein weiterer positiver Effekt der Operation war die Reduktion von Rückenschmerzen, die zuvor durch die anhaltende Überstreckung des Halses verursacht worden waren.

Da dies ein noch neuer Ansatz ist, ist noch nicht ganz klar, welche Patient:innen diesen Eingriff benötigen und auch vertragen. Auch die Langzeiteffekte sind noch unbekannt.

### Joe Muenzer „Airway Disease and Management in MPS“

(Atemwegserkrankungen und Management)



Bei Patienten mit Mukopolysaccharidosen (MPS) treten häufig Atemwegserkrankungen auf, die meist die Luftröhre (Trachea) betreffen, während die Lungen selbst weniger betroffen sind. Die Atembeschwerden stellen eine Herausforderung für die Anästhesie dar, da fast alle MPS-Typen mit Atemwegsproblemen einhergehen. Eine Ausnahme bildet die MPS III, bei der diese Schwierigkeiten und die damit verbundene Anästhesieproblematik weniger ausgeprägt sind.

In den oberen Atemwegen können verschiedene Probleme auftreten, darunter chronische Rhinitis, Makroglossie (vergrößerte Zunge), adenoide Hypertrophie (Vergrößerung der Rachenmandeln) und wiederkehrende Entzündungen. Bei den unteren Atemwegen sind häufige Obstruktionen zu beobachten, beispielsweise durch Tracheomalazie (Instabilität der Luftröhre), sowie Schluckbeschwerden, vermehrte Schleimbildung, Atemprobleme aufgrund von Skelettfehlbildungen und Ablagerungen von Glykosaminoglykanen (GAG).

Zur Diagnose von Atemwegserkrankungen stehen verschiedene Möglichkeiten zur Verfügung. Dazu gehören Polysomnographie (Schlafstudien), Spirometrie (Messung der Lungenfunktion), Bronchoskopie (endoskopische Untersuchung der Atemwege) und Lungen-CT (Computertomographie der Lunge).

Die Behandlung von Atemwegserkrankungen bei MPS-Patienten kann verschiedene Ansätze umfassen. In der

# 17. MPS-WELTKONGRESS

Regel sollten vergrößerte Adenoide operativ entfernt werden. Darüber hinaus können Atemhilfen wie CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) oder BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure) eingesetzt werden. In schwereren Fällen kann eine Tracheostomie (operative Anlage eines künstlichen Atemwegs) erforderlich sein, ebenso wie Trachealstents zur Stabilisierung der Atemwege.

## TRANSITION, DEVELOPMENT AND CHALLENGES



**Karolina Stepien** „Transition and Empowerment of Patients with LSDs“ *(Transition und Selbstbestimmung von Patient:innen mit LSDs)*

Durch eine frühere Diagnose und Fortschritte in der Behandlung hat sich die Lebenserwartung von Patienten mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten, einschließlich lysosomaler Speicherkrankheiten, in den letzten Jahrzehnten verbessert, so dass die Mehrheit der Patienten heute älter als 20 Jahre alt werden. Dies hat eine neue Herausforderung mit sich gebracht: Mit dem Erwachsenwerden muss die Betreuung der Patienten von Stoffwechselfachärzt:innen auf Stoffwechselärzt:innen übertragen werden, die auf die Behandlung Erwachsener spezialisiert sind, was als „Transition“ bezeichnet wird. Eine Reihe von Hürden können einen erfolgreichen Übergang von pädiatrischen zu erwachsenen Gesundheitssystemen verhindern und das weitere Krankheitsmanagement und die Therapietreue beeinflussen. Standardisierte Arbeitsabläufe, angemessene finanzielle Mittel und eine spezielle Ausbildung für Ärzte für Erwachsene, die auf erbliche Stoffwechselstörungen spezialisiert sind, sind die Schlüsselaspekte, die im Bereich der seltenen Stoffwechselkrankheiten verbessert werden müssen, um erfolgreiche Übergangsprozesse zu etablieren.



**John Mitchel** „Aging with MPS: Physical Aspects“ *(Älter werden mit MPS: Körperliche Aspekte)*

Dank frühzeitiger Diagnose sowie Fortschritten in der Pflege und Therapie leben Menschen mit Mukopolysaccharidosen heute länger. Dieser

Vortrag konzentriert sich auf die multidisziplinäre Bewertung und Behandlung von Erwachsenen mit MPS, um die Gesundheitsergebnisse und die Lebensqualität zu optimieren.

**Zsuzsanna Almássy** „Aging with MPS: Psycho-social Aspects“ *(Älter werden mit MPS: Psychosoziale Aspekte)*



MPS ist eine Gruppe seltener, fortschreitender Erkrankungen, die fast alle Organsysteme betreffen. Das heterogene klinische Bild reicht von schweren neuronopathischen bis zu mildereren Formen.

Patient:innen und ihre Familien stehen bereits bei der Diagnosestellung und später im Alltag vor großen Herausforderungen, da die Krankheit erhebliche Beeinträchtigungen und Leidensdruck verursacht - zurückzuführen auf oft zu geringere Akzeptanz in der Gesellschaft und ein vermindertes Selbstwertgefühl. Alltägliche Aktivitäten sind durch die körperlichen Einschränkungen erschwert, es ist schwer, Arbeit zu finden und oft sind spezielle Hilfsmittel nötig, um mobil zu sein oder öffentliche Verkehrsmittel nutzen zu können.

Mehrere Studien zeigen, wie wichtig es ist, die vielfältigen Bedürfnisse der Patient:innen zu bewerten und Wege zu finden, Familien zu unterstützen, insbesondere bei schnell fortschreitenden Krankheitsformen. Die Akzeptanz der Diagnose durch die Eltern ist entscheidend für die positive Einstellung der Kinder zu ihrer Erkrankung. Die Bereitstellung von Hilfen, die auf die Herausforderungen von Eltern und Patient:innen ausgerichtet sind, ist von größter Bedeutung. Selbsthilfegruppen und Kontakte zu ähnlich Betroffenen bieten wertvolle Unterstützung.

Die Pflege von Kindern mit seltenen Krankheiten erfordert einen multidisziplinären Ansatz, der Gesundheitsexperten, Gleichaltrige und die Gesellschaft einbezieht.



## DIAGNOSTIC AND TREATMENT UPDATES

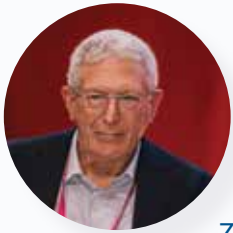


**Cara O'Neill „Establishing Consensus-Based Clinical Care Guidelines for MPS III“** (Festlegung von konsensbasierten klinischen Versorgungsrichtlinien für MPS III)

Dieser Vortrag gibt einen Überblick darüber, wie ein globales Team von Mitarbeitern diese ersten konsensbasierten klinischen Behandlungsrichtlinien für das Sanfilippo-Syndrom entwickelt hat, und stellt die wichtigsten Merkmale der Quellen vor. Wir werden auch die Bedeutung klinischer Leitlinien für seltene Krankheiten und die Auswirkungen auf die Unterstützung von Familien und ihren Pflegeteams bei der Bewältigung des Lebens mit Sanfilippo diskutieren.



Anmerkung der Redaktion: die Leitlinien finden Sie über diesen QR-Code:



**Paul Harmatz „In Utero Enzyme Replacement Therapy for LSDs – Interim Results“** (In-Utero EET bei LSDs – Zwischenergebnisse)

### Zielsetzung:

Beschreibung von Überlegungen, Herausforderungen und verfügbaren Daten nach der Behandlung der ersten drei Föten in einer ersten klinischen Phase-1-Studie zur In-Utero-Enzymersatztherapie (IUEET) bei Föten mit lysosomalen Speicherkrankheiten (LSD), die darauf abzielt, anhaltende Organschäden zu verhindern und eine Toleranz gegenüber dem rekombinanten Enzym zu induzieren.

### Methoden:

Nach der Veröffentlichung präklinischer Daten, die Sicherheit und Wirksamkeit bei MPS-VII-Mäusen zeigten, erhielten wir eine IND-Genehmigung zur Durchführung von IUEET bei Föten mit einer von acht LSDs, für die FDA-zugelassene postnatale krankheitsspezifische EETs existieren. IUEET wird zwischen der 18. und 35. Schwangerschaftswoche über eine Injektion in die Nabelvene alle zwei bis vier Wochen bis zur Entbindung verabreicht, gefolgt von einer standardmäßigen postnatalen EET. Zur Untersuchung der fetalspezifischen Pharmakokinetik werden die Enzyme-Trough-Levels (ETLs) überprüft. Mütterliche und fetale Anti-Arzneimittel-Antikörper (ADAs) werden überwacht, um allergische Reaktionen zu vermeiden.

### Ergebnisse:

Ein CRIM-negativer Fötus mit Morbus Pompe im Kindesalter (IOPD) erhielt in Kanada sechs Dosen IUEET nach dem UCSF-Protokoll (aufgrund von COVID-Einschränkungen). IUEET verhinderte die Entwicklung einer Herzinsuffizienz und führte in einer Familie, in der zwei Geschwister an der Krankheit starben, zu einer normalen Herzfunktion und normalen Entwicklungsfortschritten. An der UCSF behandelten wir zwei weitere Patienten mit MPS I und MPS II. Alle wurden pränatal diagnostiziert, da eine positive Familienanamnese bekannt war. Ein Fötus mit MPS II erhielt fünf IUEET-Dosen, ein Fötus mit MPS I erhielt drei IUEET-Dosen; beide kamen zur Welt. Die Infusionen wurden trotz der technischen Herausforderungen der posterioren Plazenta sicher verabreicht. Mütterliche und fetale ADAs wurden bei den MPS-Patienten nicht festgestellt. Die Wirksamkeit der in-utero EET wurde durch die Messung von Biomarkern (Heparan- und Dermatansulfat) bestätigt, die während der Behandlung entsprechend abnahmen.

### Schlussfolgerung:

Die mehrfache Verabreichung von IUEET wurde gut vertragen, und es zeigte sich eine wirksame Abnahme der krankheitsbedingten Biomarker bei den injizierten Föten, ohne vorzeitige Wehen oder allergische Reaktionen. In einer 5-Jahres-Nachbeobachtung wird die langfristige Wirksamkeit in bestimmten Organen, einschließlich des Gehirns, untersucht. Ein Trägerscreening und erweiterte pränatale Tests sollten zur Optimierung der Patientenaufklärung und des raschen Beginns der IUEET in Betracht gezogen werden.

### Julia Hennermann „Treatment of Alpha-Mannosidosis“

(Behandlung der Alpha-Mannosidosen)



Die Alpha-Mannosidose ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, bei der das Enzym  $\alpha$ -Mannosidase unzureichend gebildet wird. Dies führt zur Akkumulation mannosehaltiger Oligosaccharide, die Zellfunktionen beeinträchtigen. Die Erkrankung tritt bei 1 von 500.000 Neugeborenen auf und zeigt Symptome wie Hörverlust, kognitive und psychiatrische Störungen, Hepatosplenomegalie und Skelettdeformationen, die meist im Säuglingsalter bis zur Jugend auftreten.

### Behandlungsmöglichkeiten

Zu den spezifischen Behandlungsansätzen der Alpha-Mannosidose zählen die Enzymersatztherapie (EET) und die hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSCT).

# 17. MPS-WELTKONGRESS

Die HSCT wurde erstmals 1987 an einem siebenjährigen Jungen durchgeführt. In den letzten 25 Jahren wurden etwa 30 Patienten transplantiert. Die Wirkung der HSCT hängt stark vom Alter des Patienten ab, wobei jüngere Patienten bessere Ergebnisse zeigen. Nach der HSCT können folgende Effekte erzielt werden:

- Reduktion der mannosehaltigen Oligosaccharide sowie der Infektionen
- Normalisierung der Hepatosplenomegalie
- Verbesserung des Hörvermögens sowie der kognitiven Funktionen in einigen Fällen

Nachteile dieser Behandlung sind Komplikationen wie Sepsis oder Graft-versus-Host-Erkrankung (GvHD), die nach der Transplantation auftreten können.

Bei der EET ist Velmanase alfa (Lamzedo®) das erste zugelassene Medikament zur Behandlung der nicht-neurologischen Symptome der Alpha-Mannosidose. Es wird einmal wöchentlich intravenös verabreicht, und klinische Studien haben gezeigt, dass über 85 % der Patienten positive Reaktionen auf das Medikament zeigen. Mit der Therapie durch Velmanase alfa lassen sich folgende Effekte erzielen:

- Verbesserung der motorischen und pulmonalen Funktionen
- Reduktion der Oligosaccharid-Konzentration
- Erhöhung der IgG-Antikörper und Reduktion von Infektionen
- Verbesserte Lebensqualität

Nachteile dieser Behandlung sind, dass keine Verbesserung der neurologischen Symptome erreicht wird, da das Medikament die Blut-Hirn-Schranke nicht überwinden kann. Zudem kann es zu infusionsbedingten Reaktionen kommen.



## Simon Jones „Overview on Gene Therapy in Lysosomal Diseases“

*(Überblick über Gentherapien bei Lysosomalen Speicherkrankheiten)*

Aktueller Stand der verschiedenen Gentherapieansätze mit Schwerpunkt auf den MPS-Erkrankungen, die aber auch allgemeinere Trends im Bereich der Lysosomen widerspiegeln. Die Erfolge und Misserfolge und was wir bisher gelernt haben.



## UNDERSTANDING NEW STUDY APPROACHES

### Maurizio Scarpa „New Therapeutical Approaches in MPS“

*(Neue Therapieansätze bei MPS)*

Eine Beschreibung der neuartigen Therapieansätze soll die Zukunftsszenarien aufzeigen.



### Alex Broomfield „Overview on Gene Therapy in LSDs“

*(Überblick über Gentherapien bei LSD)*

Ein kurzer Leitfaden zu den verschiedenen Arten der Gentherapie, die für lysosomale Speicherkrankheiten untersucht werden.



## ANESTHESIA AND SKELETAL DISEASE MANIFESTATIONS

### Thorsten Dohrmann „Anesthesia in MPS / ML and Related Diseases“

*(Anästhesie bei MPS, ML und ähnlichen Erkrankungen)*

Anästhesie bei Kindern mit LSDs stellt aufgrund des hohen perioperativen Risikos, insbesondere in Bezug auf respiratorische Komplikationen und das schwierige Atemwegsmanagement, weiterhin eine Herausforderung dar. In diesem Vortrag werden die aktuellen Anästhesietechniken erläutert und ihre Sicherheit auf Basis wissenschaftlicher Daten bewertet.



### Neil Oxborrow „The MPS Spine (Operative and Non Operative Management)“

*(Die MPS-Wirbelsäule - Operative und nicht-operative Behandlungsmöglichkeiten)*

Der Vortrag konzentriert sich v.a. auf die subaxiale Wirbelsäule (thorako-lumbal), behandelt häufige Pathologien, Behandlungsoptionen und das chirurgische Management. Zudem werden Überlegungen zur zukünftigen Ausrichtung der Wirbelsäulenbehandlung angestellt, insbesondere im Hinblick auf die Fortschritte beim Überleben der Patienten und die Verbesserung der allgemeinen orthopädischen Versorgung.





**Sandra Breyer „Treatment Options for Hip Dysplasia and Lower Limb Deformities in MPS and ML“**

*(Behandlungsmöglichkeiten für Hüftdysplasie und Deformitäten der unteren Gliedmaßen bei MPS and ML)*

Mukopolysaccharidose (MPS) und Mukopolidose (ML II und III) sind lysosomale Speicherkrankheiten, die mehrere Organsysteme betreffen. Obwohl es Unterschiede zwischen den verschiedenen Typen dieser Erkrankungen gibt, ist das osteoartikuläre System immer betroffen. Die Knochenveränderungen führen zur sogenannten Dysostosis multiplex, die sowohl den Rumpf als auch die Gliedmaßen betrifft und charakteristische radiologische Befunde aufweist. Ein häufiges Merkmal ist die Hüftdysplasie, die bei Kindern zu Gangstörungen und bei jungen Erwachsenen zu schweren Behinderungen führen kann. Aufgrund des Fortschreitens dieser anatomischen Veränderungen kann bei MPS- und ML-Patienten eine chirurgische Hüftrekonstruktion erforderlich sein, um die normale Hüftanatomie wiederherzustellen. Eine solche Rekonstruktion kann bei Kindern mit MPS und ML eine stabile, gut abgedeckte Hüfte schaffen.

Zudem tritt bei diesen Patienten häufig eine Valgusdeformität der Knie und Knöchel auf. Auch eine Valgusdeformität des Fußes wird häufig beobachtet, wobei das Knie das am stärksten betroffene Gelenk der unteren Extremitäten ist. Die Valgusdeformität schreitet in der Regel von den ersten Gehversuchen an fort und wird in den meisten Fällen so schwerwiegend, dass eine Operation notwendig ist. Bezüglich der Behandlungsmöglichkeiten haben sich Hemiepiphysektomie-Techniken, auch bekannt als Guided-Growth-Techniken, als einfach und wirksam bei der Verringerung der Deformität erwiesen. Da das Wachstumspotenzial jedoch begrenzt ist, kann die Korrektur längere Zeit in Anspruch nehmen. Bei schweren Deformitäten, die mit einem begrenzten Wachstumspotenzial einhergehen, oder bei jungen Erwachsenen nach Verschluss der Wachstumsfugen, wird eine Osteotomie empfohlen, um eine angemessene Korrektur zu erreichen.

Skelettdeformitäten sind ein charakteristisches Merkmal von MPS und ML und können schwere Behinderungen verursachen. Die Deformitäten der unteren Gliedmaßen erfordern häufig wiederholte chirurgische Eingriffe, die sorgfältig geplant und mit den betroffenen Familien besprochen werden sollten.

**LIVING WITH MPS FROM AN ADULT/ JUVENILE PERSPECTIVE**

*(Leben mit MPS aus Sicht von jugendlichen und erwachsenen Betroffenen)*

**Bálint Velich (A):** Vortrag auf Seite 64.

**Alexia Brandau (D):** Welche Gefahren und Risiken birgt eine Schwangerschaft mit MPS? Welche Herausforderungen stellt der Alltag dar, und wie können sie bewältigt werden? Ein Erfahrungsbericht über das Familienleben, das zwischen Infusionen, Kinderbetreuung und Arbeit jongliert.

**Rachel Siew (MALAYSIA):** Vortrag auf Seite 66.

**Jenny Klein (USA):** Die Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Krankheiten ist äußerst mühsam und komplex, doch Patient:innen und ihre Familien stellen sich dieser Herausforderung Schritt für Schritt. Während des gesamten Lebenszyklus der Medikamentenentwicklung gibt es zahlreiche Möglichkeiten für sie, sich einzubringen und ihrer Stimme Gehör zu verschaffen. Von der Mitwirkung bei der Erstellung von Anamnesestudien bis hin zum Feedback zu klinischen Entwicklungsplänen – die Perspektive der Patient:innen muss im Mittelpunkt jeder Entscheidung über die Arzneimittelentwicklung stehen. Der Patient und sein Weg sollten stets der zentrale Fokus sein.

**Manoe Susanna (NL):** Manoe erzählt wie sie als MPS I-Patientin selbständig lebt und welche Hilfen und Ressourcen sie dafür nutzt.

**Marielle Langseth (SE):** Marielle erzählt wie ihr die Musik im Alltag hilft – als Quelle der Inspiration und Motivation. Sie singt selbst in einer Band, und die Musik bringt sie durch Höhen und Tiefen und ermöglicht ihr, ihre Emotionen auszudrücken.

**Kevin Forys (F):** Vortrag auf Seite 68.



# 17. MPS-WELTKONGRESS

## EVIDENZBASIERTE INDIVIDUELLE THERAPIEN MIT IMMUNMODULATORISCHEN MEDIKAMENTEN BEI MPS



Dieser Vortrag wurde unter dem Titel „Repurposing of Approved Drugs“ gehalten. (Neuverwendung zugelassener Arzneimittel für andere Indikationen)

Das wachsende Verständnis der angeborenen Immunreaktion bei MPS hat potenzielle Ziele für therapeutische Interventionen aufgezeigt, einschließlich der Nutzung zugelassener immunmodulatorischer

Medikamente. Individuelle Behandlungstherapien (engl. Individual Treatment Trials, ITTs) können dieses Wissen effizient in die klinische Praxis überführen. Trotz der begrenzten Wirksamkeit zugelassener Therapien und des hohen Leidensdrucks wird dieses Potenzial kaum genutzt.

Wir haben ein innovatives, quantitatives und personalisierbares Nutzen-Risiko-Modell entwickelt, das einen rationalen, kosten- und zeiteffizienten Einsatz von ITTs bei MPS entwickelt. Unsere Strategie basiert auf folgenden Schritten (Abb.1):

- (i) systematische Literaturrecherche zu relevanten Zielstrukturen und zur klinischen Pharmakologie immunmodulatorischer Medikamente,
- (ii) quantitative Datenerfassung mit der Schaffung eines Entscheidungskontexts und der Gewichtung von Therapienutzen und -risiken,
- (iii) Ermöglichung der Personalisierung durch phänotypisches Profiling und die Bewertung spezifischer Wahrscheinlichkeiten für erwartete positive Behandlungsergebnisse,
- (iv) Entwicklung von konkreten Bewertungsstandards für ITTs mit Immunmodulatoren bei MPS.

Diese Schritte wurden in Übereinstimmung mit internationalen, interdisziplinären Expert:innen sowie Patient:innen und Eltern entwickelt.

Die vier Immunmodulatoren Anakinra, Adalimumab, Abatacept und Cladribin wurden als ideale Kandidaten für ITTs bei MPS identifiziert. Folglich konnten erste sowie zweite Wahlmöglichkeiten für verschiedene MPS-Phänotypen mit entsprechenden Behandlungs- und Bewertungsplänen basierend auf subjektiven Bedürfnissen definiert werden. Die ersten ITTs mit Immunmodulatoren konnten bereits 2023 in Salzburg gestartet werden (Abb.2).

Die ersten klinischen Zwischenergebnisse sind sehr positiv und unterstützen diese innovative Behandlungsstrategie. Die Patient:innen zeigen bis dato keine medikationsbedingten Nebenwirkungen. Diverse patientenorientierte Parameter wurden signifikant verbessert (z.B. Schmerz, Mobilität, Schlaf, Lebensqualität etc.).

Dieses evidenzbasierte, personalisierbare und quantitative Nutzen-Risiko-Modell für ITTs stellt den ersten Schritt in Richtung Präzisionsmedizin mit immunmodulatorischen Medikamenten bei MPS dar. Folgeprojekte werden aktuell entwickelt und weitere Patient:innen



Abbildung 1: Überblick zur Modellentwicklung in vier Hauptschritten



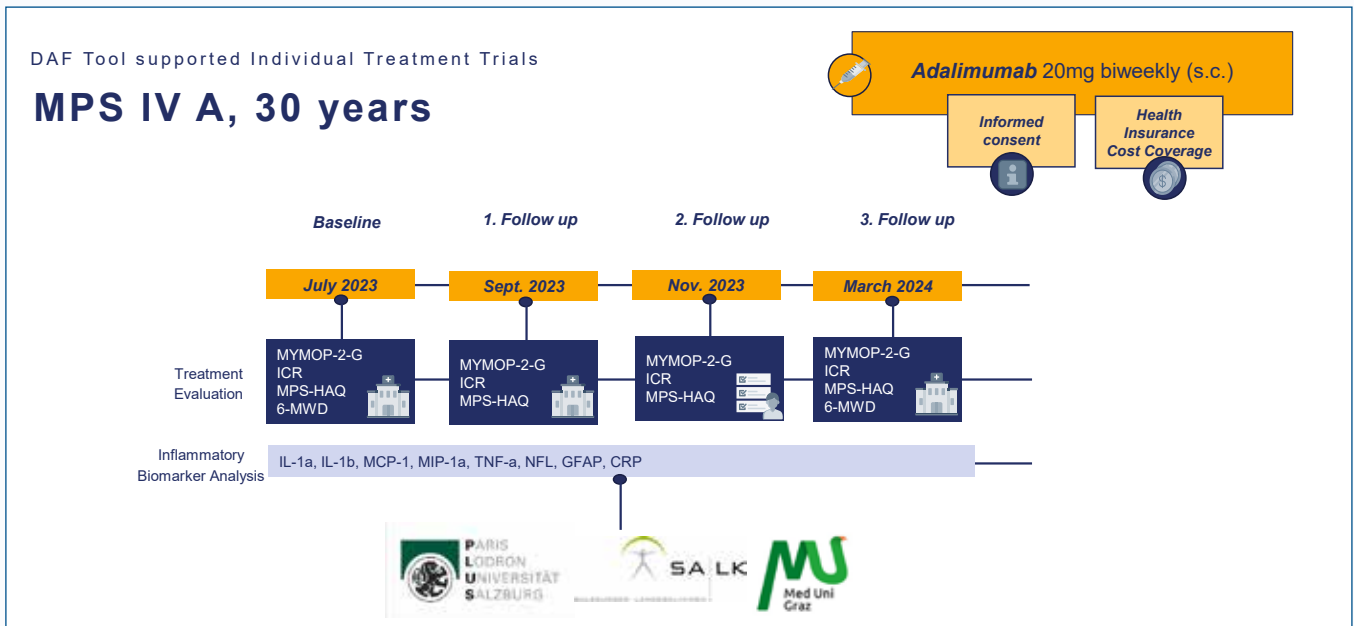


Abbildung 2: Überblick zur Herangehensweise eines ITTs mit Adalimumab bei MPS IV A

Um eine präzise, personalisierte klinische Entscheidung zu sichern, sollten fünf wesentliche Schritte beachtet werden:

1. Identifikation des idealen Medikaments: Dies erfordert eine umfassende Literaturanalyse potenzieller Ziele für Interventionen und Behandlungsoptionen, um zu bewerten, welches Medikament die besten Vorteile bei geringeren Risiken verspricht.
2. Bewertung der Relevanz von Evidenz: Dies betrifft vor allem präklinische und klinische Studien. Allgemein basiert dies auf der Meinung einzelner Expert:innen; jedoch ist die Einbeziehung eines interdisziplinären Teams mit MPS-Expert:innen, Neuroimmunolog:innen, Kinderärzt:innen, Apotheker:innen und Pharmakolog:innen entscheidend für das Ergebnis.
3. Evaluierung der Bedeutung oder persönlichen Wichtigkeit der erwarteten Vor- und Nachteile: Dazu sollten neben Expert:innen auch Patient:innen einbezogen werden, um die individuellen Werte von Patient:innen und Eltern zu erfassen.
4. Implementierung einer genauen ITT: Dies beinhaltet die anfängliche Definition eines Behandlungserfolgs sowie einen Behandlungs- und Bewertungsplan.
5. Weitere erforderliche Dokumente für eine ITT: Dazu gehören die informierte Einwilligung, die Kostenübernahme und die ethische Genehmigung – letztere hängt von dem Land ab, in dem die Implementierung erfolgt.

werden in verschiedenen Ländern Europas und Amerikas rekrutiert.

**Mag. pharm. Dr. Anna-Maria Wiesinger**

Institut für angeb.Stoffwechselerkrankungen PMU Salzburg



**24 STUNDEN  
BETREUUNG**

Gerne unterstützen wir Sie mit Hilfe einer 24 Stunden Betreuung. Melden Sie sich für ein unverbindliches & kostenloses Beratungsgespräch!

- ✓ 24 Stunden Betreuung
- ✓ Urlaubsvertretung für pflegende Angehörige
- ✓ Kurzzeit- & Überbrückungsbetreuung



+43 4352 49199 | office@ais-agentur.com  
www.ais-24stundenbetreuung.com

# 17. MPS-WELTKONGRESS

## EINBLICK IN DIE OSTEOPATHIE BEIM MPS-SYMPOSIUM 2024



Als Michaela mich fragte, ob ich am 17. Internationalen MPS-Symposium in Würzburg im April 2024 über Osteopathie sprechen könnte, freute ich mich sehr und sagte zu. Je näher der Kongress rückte, desto mehr Gedanken machte ich mir darüber, was ich den Teilnehmenden - Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen, Familien und Patient:innen – über mein

Betätigungsfeld und die unterstützende Therapie für Betroffene berichten sollte.

Am 4. April begab ich mich mit meinem Vortrag auf einem USB-Stick auf die Reise nach Würzburg und war gespannt auf das, was mich dort erwartete. Im Kongresszentrum Würzburg wurde ich herzlich empfangen und entdeckte gleich einige bekannte Gesichter.

Mein Einstieg in den Kongress begann mit der großartigen Keynote von Ali Mahlodji, der mit seiner erfrischenden Art über „Auf Augenhöhe“ sprach und auch die anschließende Diskussion leitete. Die Möglichkeit, sich über eine Kongress-App bereits vorab über das Programm zu informieren und sich für verschiedene Vorträge und Workshops anzumelden, nutzte ich intensiv. Die Inputs, die ich von den Referent:innen mitnahm, halfen mir, meinen eigenen Vortrag zu überarbeiten und noch interessante Aspekte einzuflchten.

Neben der informativen Wissensvermittlung fand auch das Persönliche seinen Platz. Eine schöne Gedenkfeier mit einem Marsch vom Hotel ins Stadtzentrum, begleitet von Musik, hinterließ einen imposanten Eindruck und ließ mich spüren, wie viel Herzblut in die Organisation des Kongresses gesteckt wurde. Am Samstag präsentierten junge Erwachsene ihre Erfahrungen über das „Älterwerden mit MPS“. Diese Vortragsreihe war für mich sehr beeindruckend, vor allem auch die Art und Weise und die Selbstsicherheit, mit der diese jungen Erwachsenen referierten. Die Botschaften ihrer Geschichten berührten das Publikum sehr.

Der Abend endete mit einem Netzwerk-Dinner, bei dem auch die Kinder, die während des Kongressprogramms eine tolle Betreuung erhielten, eine kleine Vorstellung boten. Kurz vor dem Schlafengehen kam mir der Gedanke, dass der Großteil der besuchten Vorträge in englischer Sprache gehalten wurde, ich meinen aber nur auf Deutsch verfasst hatte. Kurzfristig beschloss ich, meine Folien zur Sicherheit ins Englische zu übersetzen.

Am Sonntag war es dann so weit: Um 9.00 Uhr durfte ich meinen Vortrag halten. Als ich verkabelt wurde, stellte sich heraus, dass mein Vortrag tatsächlich in englischer Sprache angekündigt war. Die Techniker meinten, ich solle es als Chance für meine persönliche Entwicklung sehen. So kam ich kurz ins Schwitzen, hielt meinen Vortrag aber wie gewünscht auf Englisch.

In meinem Vortrag behandelte ich die Möglichkeiten der Osteopathie zur Schmerzreduktion und die verschiedenen Behandlungsansätze unterschiedlicher Beschwerdebilder, um Betroffene bestmöglich zu unterstützen. Ich wollte aufzeigen, wieso Osteopathie eine so wertvolle komplementärmedizinische Ergänzung darstellt. Mit bekannten und freundlichen Gesichtern im Publikum legte sich meine Nervosität so schnell, wie sie gekommen war und ich freute mich darauf, die anschließenden Fragen zu beantworten. Auch nach dem Vortragsblock kamen noch einige Patient:innen auf mich zu und hatten interessante Fragen.

Nach dem Kongress fuhr ich mit dem Zug zurück nach Oberösterreich und konnte während der Zugfahrt meine gesammelten Eindrücke verarbeiten. Ich persönlich fühlte mich durch die Teilnahme an diesem Symposium sehr bereichert. Es ist wohl schwierig das Konzept der Osteopathie in einem 25-minütigen Vortrag abzudecken, doch ich hoffe, dass ich zeigen konnte, was durch den Einsatz der Osteopathie möglich ist.

Danke Michaela, dass du mir diese großartige Möglichkeit geboten hast, ein Teil dieses Symposiums zu sein.

Susanne Kiener



*Anm. der Redaktion: Der Vortrag ist über die Kongress-Webseite [www.mps2024.com](http://www.mps2024.com) aufrufbar.*

# Osteopathie – eine komplementärmedizinische Behandlungsmethode

1874 begründete der US-amerikanische Arzt A.T. Still die Osteopathie. Er suchte nach einem Weg, Gesundheit und Krankheit besser zu verstehen und herauszufinden, wie sich der Körper bei Problemen bestmöglich unterstützen lässt. Still ging davon aus, dass der menschliche Körper eine untrennbare Einheit ist, in der sich Struktur und Funktion wechselseitig beeinflussen. Außerdem postulierte er, dass der Körper zur Selbstregulation, Selbstheilung und zum Erhalt der Gesundheit fähig ist und es die Aufgabe des Therapeuten/der Therapeutin ist, diesen Prozess zu unterstützen.

Die Osteopathie wird in drei Teildisziplinen unterteilt: die parietale Osteopathie (Gelenke, Muskeln, Faszien, Sehnen...), die craniosacrale Osteopathie (Schädel bis Sakrum) und die viszerale Osteopathie (Organe und ihre Anheftungen/Aufhängungen). Die Ausbildung ist von Land zu Land unterschiedlich geregelt. In Österreich ist ein medizinischer Grundberuf (z.B. MTD-Dienste oder Arzt/Ärztin) Voraussetzung, bevor man die 5–6-jährige berufsbegleitende Ausbildung absolvieren kann.

## Wo wirkt Osteopathie?

(Laut systematischer Übersichtsstudie der OEGO, 2022)

Osteopathie zeigt Wirkung bei akuten, unspezifischen und chronischen Kreuzschmerzen, bei unspezifischen, chronischen und akuten Nackenschmerzen, schwangerschaftsbedingten Kreuzschmerzen, Migräne, unspezifischen Kopfschmerzen sowie beim Reizdarmsyndrom. Zudem wurde ein positiver Einfluss bei Personen mit Fibromyalgie, Frauen mit Inkontinenz und Personen mit COPD bestätigt. Auch bei Frühgeborenen, Kindern mit Otitis media und Kindern mit Zerebralparese konnte ein positiver Effekt nachgewiesen werden (OEGO, 2022).

## Wie läuft eine Behandlung ab?

- Gespräch über aktuelle Beschwerden und frühere Behandlungen (Anamnese)
- Manuelle Untersuchung und Diagnose
- Entscheidung über Therapiemöglichkeiten und deren Aussehen; Gibt es eventuell Kontraindikationen?
- Behandlung (nur mit den Händen)
- Dauer: ca. 45 bis 60 Minuten
- Häufigkeit: unterschiedlich, da der Körper Zeit braucht, um auf die Therapie zu reagieren
- Wichtig: individuell befunden und behandeln

## Wobei kann die Osteopathie bei MPS unterstützen?

(Wichtig: Kontraindikationen müssen immer vorab erfasst werden!)

- Atemwegsprobleme und erhöhte Infektanfälligkeit
- Schmerzen
- Probleme der Verdauungsorgane
- Nachbehandlung kieferorthopädischer Operationen und myofunktionelle Probleme
- Probleme des Bewegungsapparats nach Operationen oder präventiv, um die Balance im Körper möglichst lange zu erhalten
- Narbenbehandlung

### Quelle:

Semlitsch, T., Tögel, G., Zipp, C., Dienstbier, B., Loder, C., Jeitler, K., Krenn, C., & Siebenhofer-Kroitzsch, A. (2022). \*Wirksamkeit und Sicherheit osteopathischer Behandlungen: Systematic Overview of Reviews\*, Medizinische Universität Graz.



**WEIGL**  
Liftsysteme

### Treppenlifte

Österreichischer Marktführer



### Homelifte

Österreichische Produktion



**125** 1899 - 2024  
**JAHRE**

- Familienunternehmen seit 1899 mit mehr als 300 Mitarbeiter:innen
- Qualität & Zuverlässigkeit aus Österreich

Wir beraten Sie gerne vor Ort oder in einem unserer Schau-räume in OÖ oder Wien!

**0800 85 85 55**  
Jetzt gebührenfrei anrufen und Gratskatalog anfordern!

A-4730 Waizenkirchen | Webereistraße 14  
A-1230 Wien | Klingerstraße 4a  
A-8054 Graz | Anthauerweg 12/6 (Büro)

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

# SIMULATIONSTRAININGS

## ANGST ABBAUEN, SICHERHEIT GEWINNEN



Kinder mit MPS können in vielfältige Notfallsituationen geraten. Neben ernsthaften Herz- und Atemwegserkrankungen gibt es zahlreiche weitere gesundheitliche Herausforderungen, die sowohl die Kinder als auch ihre Eltern und Betreuungspersonen psychisch stark belasten. Die Unsicherheit über mögliche Notfälle führt im Alltag oft zu Angst, Stress und Verunsicherung in Bezug darauf, wie man richtig reagieren sollte.

Um diesen Belastungen zu begegnen, ist es wichtig, effektive Strategien zu entwickeln, die den Familien Unterstützung bieten. Unser Ziel ist es, ihnen das notwendige Wissen zu vermitteln und das Vertrauen zu stärken, in kritischen Momenten angemessen handeln zu können. Regelmäßige Simulationstrainings sind ein zentraler Bestandteil unseres Ansatzes, denn eine gute Vorbereitung ist entscheidend für schnelles und effektives Handeln im Notfall.

Im Jahr 2024 hatten viele bereits im April beim MPS-Weltkongress die Gelegenheit, an einem Simulationstraining teilzunehmen. Das zweite Training fand wie gewohnt während der jährlichen Therapiewoche statt, zusätzlich gab es noch ein Online-Training. Jedes dieser Trainings vermittelt wertvolles Wissen und steigert das Sicherheitsgefühl, auf das man im Ernstfall zurückgreifen kann.

Gemeinsam spielen wir die Fallbeispiele der Teilnehmer:innen mit einer Simulationspuppe oder mit Maria, die als Schauspielpatientin auftritt und die jeweiligen Notfälle realistisch simuliert. So hat jeder die Möglichkeit, korrektes Verhalten und kompetentes Handeln zu üben. Das hilft enorm, Ängste abzubauen und gibt ein Gefühl der Sicherheit.

Ein riesiges Dankeschön an Prof. Lagler und sein Team, die sich immer Zeit nehmen, um diese Trainings mit uns durchzuführen! Ebenso ein großer Dank an die Firma Chiesi für die Übernahme der Kosten für das Online-Training Ende des Jahres.

**Michaela Weigl**

*Fotos: Würzburg, Bad Kleinkirchheim, Online-Training*





# 17. MPS-WELTKONGRESS

## WORKSHOPS ZUR PHYSIOTHERAPIE - CHRISTINE WURLITZER



### WORKSHOP 1

#### Physiotherapie zur Behandlung von Kontrakturen der Hände und des Karpaltunnelsyndroms

Dieser Workshop richtete sich an betroffene Patienten und deren Familien. In einem kurzen Überblick wurde das Entstehen von Kontrakturen der Hände sowie vom Karpaltunnelsyndrom bei MPS erläutert.

Beim Karpaltunnelsyndrom ist für die Familien und Betroffenen neben dem Verstehen des Krankheitsbildes auch das Erkennen eines solchen wichtig.

Bei MPS-Patienten treten hier neben typischen Symptomen auch ganz untypische Hinweise auf.

Typische Symptome sind: Einschlafen von Fingern oft nachts oder morgens, Schmerzen, Taubheitsgefühle und

Kribbeln in den ersten drei Fingern, Besserung durch Ausschütteln der Hände, Atrophie des Daumenmuskels mit zunehmendem Kraftverlust

Untypische Symptome, oft bei Kindern sind: nächtliche Unruhe, Handwechsel beim Malen oder Essen, Missempfindung von Wärme und Kälte, Reiben oder Schütteln der Hände oder Kauen auf den Fingern, zunehmende Ungeschicklichkeit, vermehrtes Fallenlassen von Gegenständen.

Zur endgültigen Diagnose findet, neben der Anamnese, eine Untersuchung der Nervenleitgeschwindigkeit statt.

In der Regel ist eine Operation zur Druckentlastung die Therapie der Wahl. Dabei wird der Nervus medianus von den verdickten, umgebenden Strukturen gelöst und Sehnenscheiden von den Einlagerungen befreit.

Doch auch die Physiotherapie bietet gute Behandlungsmöglichkeiten, insbesondere als Alternative bei hohem OP-Risiko oder zur Überbrückung der Wartezeit auf die OP. Im Mittelpunkt des Workshops stand hier die manuelle Therapie des Karpaltunnelsyndroms sowie das Anlegen eines einfachen Kinesiotapes zur Entlastung des Karpaltunnels, was jeder lernen kann.

### WORKSHOP 2

#### Folgen der Immobilität, physiotherapeutische Maßnahmen zur Mobilisierung und zur Belüftung der Lunge

Dieser Workshop widmete sich den Folgen der Immobilität und warum es wichtig und lebensverlängernd ist, physiotherapeutische Maßnahmen in den Alltag zu integrieren.

Zunächst wurden die Auswirkungen der Immobilität auf die Funktionen der Organe, auf die motorischen und sensorischen Grundfähigkeiten, auf Schmerzen am Bewegungsapparat sowie auf das soziale Leben dargestellt.

„Was können Sie tun?“ – lautete die anschließende Frage. Den Angehörigen wurden die einzelnen Förderbereiche: Motorisches Lernen (aktiv und assistiv), Ausdauer (cardiopulmonal und muskulär), Beweglichkeit, Kraft, Wahrnehmung und ADLs (Aktivitäten des täglichen Lebens) vorgestellt. In jedem dieser Bereiche kann auf unterschiedlichen Niveaustufen gefördert werden. Hierfür wurden Tipps und Techniken präsentiert und demonstriert.

Daraus resultierte die Frage: „Was können Sie lernen?“ Aus physiotherapeutischer Sicht wurde auf fördernde Transfers vom Liegen bis in den Stand und Gang, auf die Colonmassage bei Verstopfungen sowie auf atemtherapeutische Maßnahmen zur Belüftung der Lunge und Sekretlösung bei Infekten eingegangen.

Eine wichtige Unterstützung im Umgang mit immobilen Patienten stellen Hilfsmittel dar, sodass auch diese thematisiert wurden. Ausgewählte Hilfsmittel wurden besprochen und auf Fragen wurde ausführlich geantwortet. Zur Sprache kamen folgende Hilfsmittel: Bewegungstrainer, insbesondere der Motomed, Stehständer und Laufgeräte, Rehabikes sowie orthopädietechnische Versorgungen mit dem Hinweis auf einen weiteren Workshop hierzu.

Im letzten Teil des Workshops ging es um die Atemtherapie. Da diese Therapiemaßnahmen einen besonders hohen Stellenwert in der Behandlung immobiler Patienten einnehmen, wurde auf die verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten, Erfahrungen, Erfolge und Grenzen eingegangen. Besprochen wurden aktive, assistive und passive Therapiemöglichkeiten, der Einsatz verschiedener Inhalationsgeräte, die Durchführung von Thoraxbehandlungen sowie die Atemtherapie mit einem Cough Assist (Hustenassistent).

**Quelle: Rundbrief Dt. MPS-Gesellschaft**



## EIN NEUER BLICKWINKEL AUF PATIENTENSICHERHEIT FÜR MPS

### Irren ist menschlich, aber eine häufige vermeidbare Todesursache - stimmt das?

Vor etwa 25 Jahren erschienen zwei wegweisende Arbeiten einer sehr großen Gruppe von Expert\*innen für Patientensicherheit und Qualitätssicherung: "To Err is Human: Building a Safer Health System (Irren ist menschlich: Die Schaffung eines sichereren Gesundheitssystems)" und "Crossing the Quality Chasm: A New Health System for the 21st Century (Die Qualitätslücke überbrücken: Ein neues Gesundheitssystem für das 21. Jahrhundert)". Die Publikationen gelten bis heute als Meilensteine, weil sie sehr systematisch und umfassend Forschungsergebnisse zur Patientensicherheit und Qualitätssicherung zusammenstellen, die bis dahin wenig beachtet wurden, aber von enormer Bedeutung sind.

Dazu zählt unter anderem die Statistik, dass in den USA jährlich ca. 198.000 Todesfälle durch medizinische Fehler verursacht werden, was sie zu einer der häufigsten Todesursachen macht [2-3]. Mit Recht führten diese Ergebnisse zu erheblichem Aufsehen. Es überrascht nicht, dass es einige Zweifel an den Ergebnissen gab, jedoch wurden auch später in mehreren Regionen der Welt übereinstimmende Ergebnisse gefunden. Auch einige sehr schockierende Einzelfälle, wie der Josie-King-Fall, wurden als Beleg und im Sinne eines Wachrüttelns in der Öffentlichkeit wirksam präsentiert [1]. In der Folge wurden eine Reihe von Initiativen gestartet, welche für die Patientensicherheit von großer Bedeutung sind. So wurde z.B. die WHO-Checkliste für Operationen [4] als internationaler Standard etabliert. Auch die medizinische Simulation, wie wir sie seit vielen Jahren unter anderem für Angehörige von MPS-PatientInnen durchführen, gehört zu den Maßnahmen, die zur Umsetzung der Grundprinzipien der Patientensicherheit empfohlen wurden. Diese Grundprinzipien umfassen:

- Die Fehlervermeidung (z.B. durch Sicherheitstechniken, SOPs, Checklisten)
- Das Lernen aus Fehlern (z.B. durch Fehleranalysen, die Vermeidung von Wiederholungen derselben Fehler)
- Einen systematischen Ansatz
- Die Etablierung einer Sicherheitskultur (z.B. Offenheit für Fehleranalysen, Vermeidung von Fehlerwiederholungen)
- Patientenzentrierte Versorgung
- Multidisziplinäre Versorgung [2-3]



WersichoneinmalaneinemSimulationstrainingteilgenommen hat, erkennt rasch, dass sich darin viele Anknüpfungspunkte zu den Grundprinzipien finden.

Aber wie sieht es nun mit der Häufigkeit medizinischer Fehler aus? Die Anzahl der Fälle, in denen man bei Studien einen Fehler als Ursache z.B. für eine tödliche Komplikation im Versorgungsablauf findet, ist leider weiterhin sehr hoch. Um diese Daten richtig einordnen zu können, muss man jedoch verstehen, wie sie üblicherweise erhoben werden. Es handelt sich meist um Ergebnisse von Studien, bei denen in Rückschau Zwischenfälle ausgewertet wurden. Mit Methoden wie der Root-Cause-Analysis wird dabei versucht, im Nachgang eines unerwünschten Ereignisses auf die Ursache zu schließen.

# 17. MPS-WELTKONGRESS

Hier ein konstruiertes Beispiel zur Erläuterung:

Es ist bekannt, dass Narkosen bei MPS-PatientInnen von sehr erfahrenen und kompetenten AnästhesistInnen durchgeführt werden sollten, obwohl es keine klaren Definitionen gibt, ab wann eine Anästhesistin oder ein Anesthesist zu dieser Gruppe zählt. Wenn nun eine Komplikation auftritt und in Rückschau festgestellt wird, dass die Anästhesistin z.B. bereits 40 Narkosen mit MPS-PatientInnen durchgeführt hat, könnte, wenn keine weiteren stichhaltigen Informationen vorliegen, vorschnell geschlossen werden, 40 Narkosen seien zu wenig. Aus mehreren Gründen ist jedoch die rückblickende Beurteilung von Ursache-Wirkungs-Beziehungen nur wenig zuverlässig. Konkret kann es im beschriebenen Beispiel durchaus sein, dass die Komplikation auch bei einer deutlich erfahreneren Anästhesistin aufgetreten wäre.

Aufgrund dieser methodischen Einschränkungen der rückblickenden Analyse gelten beispielsweise bei Arzneimittelstudien retrospektive Studien als ungeeignet für die Beurteilung der Wirksamkeit. Der Goldstandard hierfür ist bei klinischen Studien daher die prospektive Vorgehensweise, also das Sammeln von Daten in zuvor genau geplanter Weise schon bevor ein erwünschtes oder unerwünschtes Ereignis auftritt und eine umfassende Analyse nach einem definierten Zeitpunkt. Was bedeutet das für die Anzahl schwerwiegender medizinischer Fehler?

Aufgrund der sehr hohen Komplexität medizinischer Versorgungsprozesse wird man im Schadensfall rückblickend mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit ein Abweichen vom ursprünglichen Plan, also einen Fehler, finden. Findet man keine andere plausible Erklärung für den Schaden, wird dann von einem fehlerbedingtem Schadensfall ausgegangen. Für die Einordnung der erschreckenden Statistiken ist es wichtig, dies zu verstehen.

Ist dann doch alles in Ordnung? Nein, denn die methodischen Schwierigkeiten der rückschauenden Analyse gelten auch für Fälle ohne Schaden, also die ganz überwiegende Mehrheit. In anderen Worten, es wäre genauso falsch anzunehmen, dass alles nach Plan verlaufen ist, immer wenn kein Schaden auftritt. Das bedeutet, die retrospektive Fehlersuche ist oft die einzige Möglichkeit, um Schadensfälle aufzuarbeiten. Für ein besseres Verständnis, wie man die Patientensicherheit effizient und wirksam verbessern kann, sind prospektive Studien jedoch sehr viel zuverlässiger. Bezogen auf unser fiktives Beispiel könnte ein prospektiver Ansatz so aussehen, dass noch bevor ein Schaden auftritt, systematisch analysiert wird, welche Herausforderungen bei Narkosen von MPS-PatientInnen

auftreten und wie die erfahrensten AnästhesistInnen damit umgehen. Daraus ließe sich ableiten, welche Kompetenzen erforderlich sind, um MPS-PatientInnen mit ausreichender Sicherheit anästhesiologisch betreuen zu können. Zum einen können die Ergebnisse der Untersuchung schon genutzt werden, bevor ein Schaden auftritt, und zum anderen können sehr viel präziser und zuverlässiger die für die Patientensicherheit entscheidenden Kompetenzen identifiziert werden. Die prospektive Herangehensweise, in der man untersucht, warum Abläufe mit hoher Sicherheit funktionieren, ist relativ neu und wird daher in Abgrenzung zur konventionellen Sichtweise als Safety-II bezeichnet. Der Nachteil der Safety-II-Forschung liegt darin, dass auch der Aufwand schon entsteht, bevor ein Schaden auftritt. Das klingt nach einem kleinen Detail, ist aber für die Realisierbarkeit der Forschung von entscheidender Bedeutung. Wer kennt nicht den Spruch „Es muss immer erst etwas passieren, bevor sich was tut.“? Leider trifft das auch hier häufig zu.

Um diesen neuen und vielversprechenden Ansatz dennoch für die Verbesserung der Patientensicherheit nutzen zu können, haben wir kürzlich ein Team aus internationalen MPS-ExpertInnen gebildet. Im Sinne der Safety-II wird gemeinsam herausgearbeitet, was die Versorgung von MPS-PatientInnen sicherer macht. Die hohe Bereitschaft der ExpertInnen, sich in unserem Projekt zu engagieren, ist ein fantastischer Beleg dafür, dass Patientensicherheit unter MPS-ExpertInnen bereits jetzt einen enormen Stellenwert hat. Erste Ergebnisse zeigen, dass in den Zentren unterschiedliche Maßnahmen zur Steigerung der Patientensicherheit bereits jetzt genutzt werden. Der Austausch und die systematische Datenerhebung werden uns ermöglichen, aus allen Arbeitsweisen die besten Strategien und Maßnahmen ableiten zu können, um die Patientensicherheit im Feld MPS weiter zu verbessern. So sollte es gelingen, dass nicht „erst etwas passieren muss“, bevor der Safety-II-Ansatz den PatientInnen mit MPS zugutekommt.

**Prof. Dr. med. Florian Lagler**

Institut für Angeborene Erkrankungen und Universitätskinderklinik,  
PMU Salzburg



## Referenzen

1. [https://www.youtube.com/watch?v=xA22\\_QEWapo](https://www.youtube.com/watch?v=xA22_QEWapo); accessed 30.10.24.
2. *To Err is Human*:... PMID: 25077248.
3. *Crossing the Quality Chasm*: PMID: 25057539.
4. <https://www.who.int/patientsafety/safesurgery/checklist/en/>; accessed 30.10.24.
5. Lagler, F.B. (2024). *Safe Systems*... IMPS Würzburg.
6. Hollnagel, E. (2015). *From Safety-I to Safety-II*:... *The Resilient Health Care Net*.



## EINBLICKE IN DIE MPS-WELT: VORTRAG UND AUSTAUSCH BEIM BIOMARIN AMEA PARTNER MEETING



Am 24. April waren Maria und ich beim BioMarin AMEA Partner Meeting eingeladen, um über „Marias MPS-Reise“ zu sprechen. Im Vortrag und einer anschließenden Interviewrunde mit Dr. Maha Matta standen die Herausforderungen der Diagnose im Mittelpunkt und wie diese Marias Leben beeinflusst haben – aus der Sicht einer Betroffenen sowie einer pflegenden Angehörigen. Ich konnte außerdem meine Erfahrungen als pflegende Angehörige und Leiterin der MPS-Gesellschaft teilen.

Wir sind der Einladung gern gefolgt, da wir es für enorm wichtig halten, dass Menschen, die in einem Pharmaunternehmen arbeiten, auch die Patient:innen und ihre Geschichten dahinter kennenlernen. Dieser persönliche Bezug stärkt das Verständnis für ihre Arbeit und die Mission, für die sie eintreten. Das Engagement kann noch wachsen, wenn die Motivation klarer und greifbarer wird – und ich denke, genau das haben wir erreicht. Für Maria gab es Standing Ovations, und in den Gesprächen danach folgten direkt Anfragen für weitere Vorträge – diesmal jedoch in Regionen, die nicht ganz so leicht erreichbar sind wie Wien. Aber wer weiß, vielleicht lassen wir uns auch darauf ein!

**Michaela Weigl**

## H2O UND DATA SAVES LIVES - PATIENT:INNEN IM MITTELPUNKT

### Wie Gesundheitsdaten die Zukunft der Gesundheitsversorgung verbessern können

Am 8. März nahm ich an der Veranstaltung des Health Outcomes Observatory (H2O) teilzunehmen. H2O ist ein Projekt, das sich für die Gesundheit von Patient:innen in Europa einsetzt und für einen verantwortungsvollen Umgang mit Gesundheitsdaten steht. Ziel des H2O-Projekts ist es, die Gesundheitsergebnisse von Patient:innen in Europa nachhaltig zu verbessern. Hierfür werden Daten auf einer innovativen Plattform gesammelt und analysiert. Im Mittelpunkt steht die Sicherheit und der Schutz der Privatsphäre der Patient:innen. H2O fördert die Zusammenarbeit zwischen Patient:innen, Gesundheitsexpert:innen und Datenwissenschaftler:innen, um nicht nur Evidenz zu schaffen, sondern auch das Behandlungsmanagement zu optimieren. In Österreich stärkt das Projekt zudem die patientenzentrierte Gesundheitsversorgung und ermöglicht wertvolle Einblicke in die Bedürfnisse der Patient:innen.

Eine weitere zentrale Initiative ist Data Saves Lives. Dieses Projekt zeigt, wie der verantwortungsvolle Austausch von Gesundheitsdaten die Versorgung verbessern und Leben retten kann. Gerade in Zeiten neuer Technologien, wie zum Beispiel Künstlicher Intelligenz, ist es wichtig, Gesundheitsdaten verantwortungsvoll zu nutzen. Im Dialog mit verschiedenen Akteur:innen – von Patient:innen bis zu

politischen Entscheidungsträger:innen – möchte Data Saves Lives das Verständnis und die Akzeptanz für den Austausch von Gesundheitsdaten stärken. Ein speziell entwickeltes Toolkit hilft dabei, Patient:innen und Gesundheitsforscher:innen über den sicheren Umgang mit Daten zu informieren.

Beide Initiativen tragen entscheidend dazu bei, die Gesundheitsversorgung zukunftssicher und besser zu gestalten – mit dem Ziel, dass alle Patient:innen von einer modernen, patientenzentrierten Versorgung profitieren können.

**Michaela Weigl**



<<zu H2O

>>zu Data Saves Lives



# NEUE BEHANDLUNGSANSÄTZE

## NEUARTIGE DURCHBRÜCHE IN DER MPS-BEHANDLUNG: INNOVATIVE ANSÄTZE ZUR ÜBERWINDUNG DER BLUT-HIRN-SCHRANKE

Eine Zusammenfassung von der WORLD 2024 von Dr. Anna-Maria Wiesinger



Verschiedene innovative Therapieansätze, die sich mit dem übergeordneten Ziel beschäftigen, die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden und sowohl neurologische als auch somatische Symptome zu adressieren, befinden sich derzeit in der klinischen Entwicklung. Dabei wird nicht nur intensiv an Gentherapien geforscht, sondern auch nach Möglichkeiten gesucht, bereits verfügbare MPS-Therapien strategisch zu optimieren. Dazu zählen unter anderem Vehikel, Fusionsproteine, Graphen-Carrier und in-utero Behandlungen. Die Entwicklung der Gentherapien RGX-111 (RegenxBio) und OTL-201 (Orchard Therapeutics) in Phase I/II wurde vorerst eingestellt.

### MPS I

#### Enzyersatztherapie:

- Lepunafusp alfa (JR-171) von JCR Pharm.: Ein genetisch modifiziertes alpha-L-Iduronidase-Fusionsprotein, das die Blut-Hirn-Schranke überwindet. Wöchentliche IV-Infusion. Klinische Phase I/II (international).
- In-Utero Enzyersatztherapie (IUERT): Verabreichung von Iaronidase (Aldurazym®) in die Gebärmutter. Voraussetzung: pränatale Diagnose. Klinische Phase I/II (San Francisco, UCSF).

#### Gentherapie:

- RGX-111 von Regenxbio: Einmalige intracisternale Verabreichung des alpha-L-Iduronidase-Gens mithilfe des AAV9-Vektors. Klinische Phase I/II.
- OTL-203 von Orchard: Autologe haematopoetische Stammzell-Gentherapie (HSCGT). Einführung einer funktionellen Kopie des IDUA-Gens in die Stammzellen des Patienten. Klinische Phase I/II.

#### Antioxidantien:

- JNS-102 von Jupiter Neurosciences: Eine Formulierung von trans-Resveratrol (JOTROL™), die das ZNS erreicht, oral verabreicht. Klinische Phase I/II.

#### Genexpression:

- MTL-CEBPA von Mina Therapeutics: Kleine aktivierende RNA (saRNA), die den Transkriptionsfaktor CEBPA adressiert und die Enzymproduktion von IDUA reguliert. Klinische Phase I (Manchester, UK).

### MPS II

#### Enzyersatztherapie:

- DNL310 (EZV) von Denali Therap.: Ein Iduronat-2-Sulfatase-Fusionsprotein. Wöchentliche IV-Infusion. Klinische Phase II/III.
- Pabinafusp alfa (Izargo®, JR-141) von JCR Pharm.: Modifiziertes Enzym zur Überwindung der Blut-Hirn-Schranke. Wöchentliche IV-Infusion. Klinische Phase III (international).
- In-Utero Enzyersatztherapie: Verabreichung von Idursulfase (Elaprase®) pränatal. Klinische Phase I/II (San Francisco, UCSF).
- Intrathekale Enzyersatztherapie von Takeda: Zusätzlich zur IV-EET wird Idursulfase intrathekal verabreicht. Klinische Phase II/III.

#### Gentherapie:

- RGX-121 von Regenxbio: Verabreichung des Iduronat-2-Sulfatase-Gens mithilfe des AAV9-Vektors direkt in das Zentralnervensystem. Klinische Phase III.
- AV-RD-05 von AvroBio: Autologe haematopoetische Stammzell-Gentherapie (HSCGT). Einführung der funktionellen Kopie des IDS-Gens. Klinische Phase I/II.

### MPS III

#### Enzyersatztherapie:

- JR-441 von JCR Pharm.: Modifiziertes SGSH-Enzym (mit Anti-Human-Transferrin-Rezeptor-Antikörper) zur Überwindung der Blut-Hirn-Schranke. Wöchentliche IV-Infusion. Klinische Phase I/II (MPS IIIA).

- AX-250 Tralostamidase alfa von Allievex: Verabreichung des Enzyms intracerebroventrikular (ICV) über ein Ommaya-Reservoir. Klinische Phase III.
- DNL310 (ETV) von Denali Therap.: SGSH-Fusionsprotein. Wöchentliche IV-Infusion. Klinische Phase I/II (MPS IIIA).

### Gentherapie:

- UX111 von Ultragenyx: AAV9-basierte Gentherapie für SGSH. Einmalige IV-Verabreichung. Klinische Phase III (MPS IIIA).
- OTL-201 von Orchard: Autologe haematopoetische Stammzell-Gentherapie (HSCGT) für MPS IIIA. Klinische Phase I/II (Manchester, UK).

### Immunmodulatoren:

- Anakinra von SOBI: Ein rekombinanter Interleukin-1-Rezeptor-Antagonist (IL-1Ra), welcher die Bluthirnschranke überwinden kann, tägliche subkutane (SC) Verabreichung, klinische Phase III (NCT04018755, Lundqvist Institute, USA).

*Anmerkung der Redaktion: Wir haben von Anna-Maria Wiesinger noch eine umfassende Übersicht zu allen MPS-Präsentationen (inkl. Poster) bekommen, die es auf der diesjährigen WORLD gegeben hat. Diese großartige Zusammenfassung finden Sie mit diesem QR-Code auf unserer Webseite:*



WORLD 2024

## BEHANDLUNG VON EPILEPSIEN BEI MPS

Quelle: Rundbrief 2024, MPS-Deutschland

Unter einem epileptischen Anfall oder einem zerebralen Krampfanfall versteht man die Entladung von Nervenzellen oder Nervenzellgruppen im Gehirn mit abnormer Synchronie und exzessiv gesteigerter Frequenz.

Die Gründe hierfür können vielfältig sein. Eine seltene Ursache sind Ablagerungen von Speichersubstanzen in Nervenzellen; bspw. bei Patienten mit Mukopolysaccharidose.

### Erscheinungsformen epileptischer Anfälle

Unter einer Epilepsie versteht man das wiederholte Auftreten von zerebralen Krampfanfällen. In der Regel wird die Diagnose Epilepsie gestellt, wenn ein Patient zwei oder mehr epileptische Anfälle erlitten hat.

Epileptische Anfälle können sehr unterschiedlich aussehen. Das Spektrum reicht von kurzen, nur wenige Sekunden dauernden Abwesenheitszuständen (Absencen) bis hin zu mehrere Minuten anhaltenden, generalisierten Anfällen mit vollständigem Bewusstseinsverlust und symmetrischen Zuckungen der Arme und Beine, Blaufärbung der Lippen und starkem Speichelfluss (generalisierte tonisch-klonische Anfälle).

### Epileptische Anfälle bei MPS-Patienten

Epileptische Anfälle treten bei etwa 15-30% aller MPS-Patienten auf. Sie betreffen aber nur die MPS-Formen, die auch mit einer Beteiligung des Gehirns einhergehen. Hierzu gehören MPS I, MPS II und MPS III. Während epileptische Anfälle bei über 50% der Kinder mit früher, schwer verlaufender Form auftreten, kommt es bei Patienten mit milderer, attenuierter Form nur sehr selten zu zerebralen Krampfanfällen.

### Behandlung von Epilepsie mit Medikamenten

Medikamente, die das Auftreten von zerebralen Krampfanfällen verhindern sollen, werden als Antiepileptika bezeichnet. Es muss zwischen Notfallmedikamenten, die einen akuten Anfall unterbrechen sollen, und Medikamenten für die Langzeittherapie, die bei regelmäßiger Einnahme dauerhaft das Auftreten von Krampfanfällen verhindern sollen, unterschieden werden.

### Notfallmedikamente

Sehr gut geeignet zur akuten Anfallsunterbrechung durch nicht-ärztliche Personen sind Diazepam-Rektaltuben à 5 oder 10mg und Midazolam buccal (Buccolam à 2,5, 5, 7,5 oder 10mg). Über 80% aller epileptischen Anfälle dauern weniger als 3 Minuten und hören von selbst wieder auf. Als grobe Regel gilt daher, dass Anfälle, die länger als 3-4 Minuten dauern, durch die Gabe eines Notfallmedikamentes unterbrochen werden sollten. Sistiert der Anfall dann nicht, kann nach weiteren 3-4 Minuten das Medikament noch einmal nachgegeben werden. Führt auch das nicht zur Beendigung des Anfalls, muss ein Notarzt alarmiert werden. Dies gilt insbesondere für generalisierte tonisch-klonische Anfälle.

### Langzeittherapie

Aktuell sind in Deutschland rund 30 Medikamente zur Langzeittherapie von Epilepsien zugelassen. Alle Antiepileptika greifen auf unterschiedliche Weise in den Hirnstoffwechsel ein und verändern so die Erregbarkeit von Nervenzellen. Dies bedeutet aber auch, dass sie sich negativ auf Konzentration, Aufmerksamkeit, Denkvmögen oder Sprachfähigkeit auswirken können. Ältere Medikamente (z.B. Phenobarbital, Phenytoin, Benzodiazepine) haben meist stärkere Nebenwirkungen als die



# Seltene Erkrankungen

**UNSER AUFTRAG FÜR  
INNOVATIVE LÖSUNGEN**

## **TAKEDA UNTERSTÜTZT MENSCHEN MIT SELTENEN UND KOMPLEXEN ERKRANKUNGEN**

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

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

<sup>2</sup> 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 Seltene Erkrankungen.

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

sog. neueren Medikamente (z. B. Levetiracetam, Lamotrigin). Epileptische Anfälle bei Patienten mit MPS I und II lassen sich zumeist gut mit einem Medikament allein (Monotherapie) behandeln.

Kinder und Jugendlichen mit MPS III können deutlich therapieschwierigere Epilepsien entwickeln, die den Einsatz von 2 oder mehr Medikamenten (Kombinationstherapie) erfordern können. Wenn möglich, sollte die Behandlung einer Epilepsie bei Patienten mit MPS durch einen erfahrenen (Kinder-)epileptologen erfolgen, der auch Kenntnisse in der Behandlung von Stoffwechselerkrankungen hat. Die Eindosierung eines Antiepileptikums sollte langsam über etwa 2-3 Wochen erfolgen. Dies minimiert das Auftreten von Nebenwirkungen.

Ist eine Kombinationstherapie erforderlich, sollte darauf geachtet werden, dass nicht 2 Medikamente mit identischem Wirkmechanismus verwendet werden. Stattdessen sollte eine Kombination gewählt werden, bei der sich die antikonvulsiven Effekte potenzieren.

Bei einigen Medikamenten sind Blutspiegelbestimmungen (medikamentennüchtern!) im Verlauf erforderlich, um die optimale Einstellung zu ermitteln. Bei vielen Medikamenten ist dies aber nicht erforderlich. Dennoch sollten in regelmäßigen (6-12-monatigen) Abständen Blutuntersuchungen erfolgen, um eventuelle Medikamentennebenwirkungen zu erkennen.

Oft ist ein positiver Effekt auf die Epilepsie schon während der Eindosierungsphase zu erkennen. Ob ein Medikament wirksam oder nicht genügend wirksam ist, kann erst abschließend beurteilt werden, wenn das Medika-

ment seit 2-3 Wochen ausdosiert ist; d.h. keine weitere Erhöhung mehr stattfinden kann, ohne dass Nebenwirkungen auftreten.

### Therapieziele und Nebenwirkungen

Vor Beginn einer antiepileptischen Therapie müssen zwischen Familie und Arzt die Therapieziele festgelegt werden. Oft ist bei Patienten mit MPS nicht vollständige Anfallsfreiheit, sondern eine gute Lebensqualität das Hauptziel. Dies bedeutet eine möglichst niedrige, akzeptable Anfallsfrequenz bei keinen oder nur geringen Nebenwirkungen durch die Medikation. Zudem müssen mögliche Nebenwirkungen des eingesetzten Medikamentes detailliert besprochen werden. Zu bedenken ist insbesondere, dass Patienten mit geistigen Einschränkungen Nebenwirkungen wie z.B. Schwindel oder Konzentrationsprobleme oft nicht so schildern können wie Gesunde. Wichtig ist weiterhin, tatsächliche epileptische Anfälle von anderen auch intermittierend oder plötzlich auftretenden nicht-epileptischen Bewegungsstörungen zu trennen. Dies gilt insbesondere für ältere Patienten mit MPS III.

#### Prof. Andreas Hahn

Klinik für Pädiatrische Neurologie, Muskelerkrankungen und Sozialpädiatrie, Zentrum für Seltene Erkrankungen in Gießen (ZSEGI)



## SOUVERÄNES AUFTRETEN

Auch dieses Jahr organisierte die Takeda Pharma GmbH Fortbildungsmöglichkeiten für Selbsthilfeorganisationen wie MPS-Austria. So machten sich mein Vorstandskollege Balint und ich auf den Weg in den 10. Wiener Gemeindebezirk, um unser Auftreten vor Publikum zu verbessern. Es folgte ein nettes Zusammentreffen mit Mitgliedern anderer Selbsthilfevereine und den Organisator:innen der Veranstaltung.

Das Event begann mit einem spannenden Vortrag einer Kommunikationstrainerin, die uns wertvolle Tipps und Tricks für ein sicheres Auftreten gab. Anschließend erarbeiteten wir in Kleingruppen eine Präsentation, die wir später der gesamten Runde vortragen sollten. Wir entschieden uns, die Geschichte eines unserer MPS-Patienten zu erzählen, der mit seiner Familie gezwungen war, die Ukraine zu verlassen und in Österreich ein neues Leben zu beginnen. Die Geschichte berührte alle Anwesenden, und wir erhielten Applaus für unsere Präsentation.

Nach der Abschlussdiskussion ließen wir den Fortbildungstag bei einem gemütlichen Abendessen in guter Gesellschaft ausklingen.

Vielen Dank an Takeda für diese wertvolle Gelegenheit – wir kommen gerne wieder!

**Michael Messenböck**



**TAKADEMY.**

# EINE ORTHESE ENTSTEHT

## BESUCH IN MAINZ: ELLBOGENORTHESEN FÜR MEHR STABILITÄT



Während meiner Reha auf Usedom erfuhr ich von meiner Ergotherapeutin, dass Mike Unmacht aus Mainz hervorragende Stützen für die Ellenbogen fertigt. Im Herbst machte ich mich dann mit Mama auf den Weg zu ihm, um Ellenbogenorthesen anfertigen zu lassen. Vor der Reise hatten wir einige Probleme mit der Bahn, was die Sitzplatzreservierungen und den Umsteigeservice anging. Aber das ist eine andere Geschichte...

Unsere Unterkunft lag direkt am Schillerplatz im Osteiner Hof, einem wunderschönen Apartment mit ausreichend Platz und einem praktischen Arbeitsplatz für Mama, um auch dort an dieser Ausgabe des MPS-Falters zu arbeiten.

Am Mittwochfrüh hatten wir den ersten Termin beim Sanitätshaus Lammert-Scherer mit Mike. Dort wurde ich zunächst komplett in Plastik eingepackt, und anschließend fertigte man Gipsabdrücke von meinen Armen an. Der Gips härtet sehr schnell aus und – was ich nicht erwartet hatte – wird auch schnell ziemlich warm.

Nach längerer Überlegung entschied ich mich, die Orthesen einfach weiß zu lassen. Ich konnte mich wirklich nicht für ein Muster entscheiden, zumal es bei dieser Größe ohnehin kaum sichtbar gewesen wäre. Im Nachhinein bin ich sehr zufrieden mit dieser Wahl.

Am Nachmittag hatten wir bereits die erste Anprobe für die Handgelenkorthesen, die fertig sein mussten, bevor die Ellenbogenorthesen angefertigt werden konnten. Die nächste Anprobe war am folgenden Morgen. Da probierte ich die Ellenbogenorthesen erstmals an, und es wurden die Verschlusspositionen mit Klettbändern angepasst. Am Nachmittag folgte eine weitere Anprobe, um sicherzustellen, dass keine Druckstellen entstanden. Außerdem testete ich die Orthesen im Aktiv-Rollstuhl – und es war unglaublich! Dank der Orthesen fühlte ich mich so gestärkt, dass ich mit vollem Schwung durch das Zimmer fahren konnte - alleine war das zuvor undenkbar. Ich hoffe, dass ich das auch draußen schaffen werde.

Die Orthesen nahm ich gleich mit „nach Hause“, um sie ausgiebig zu testen, und trug sie bis etwa 23:00 Uhr. Ich war schon sehr zufrieden.

Bevor wir am Freitagnachmittag abreisten, hatten wir um 10:00 Uhr noch einen letzten Termin beim Orthopädietechniker für finale Anpassungen.

Jetzt teste ich die Orthesen in verschiedenen Situationen. Natürlich fühlt es sich noch ungewohnt an, aber die Eingewöhnungsphase ist viel leichter, als ich erwartet hatte. Ich freue mich über die Stabilität, die sie mir geben, und kann die Reise nach Mainz zu Mike Unmacht jedem empfehlen, der über Orthesen nachdenkt.

**Maria**

### MIKE UNMACHT

Im Bereich der MPS-Erkrankungen erhalten wir häufig Anfragen, wie wir Instabilitäten oder Fehlstellungen korrigieren und stabilisieren können. In diesem Zusammenhang haben wir eine Ellenbogenorthese in Container-Bauweise entwickelt, die auf einen Patientenwunsch zurückgeht.

Bei Maria konnten wir dann die Erfahrung nutzen und die Orthese individuell anpassen. Sie besteht aus einer leichten, flexiblen Handorthese, die mit einer Ellenbogenorthese kombiniert werden kann. Dadurch kompensieren wir die Instabilität der Gelenke und die damit verbundene Schwächung der Muskulatur, wodurch neue Kräfte in Gelenken und Muskeln freigesetzt werden.

Dank der leichten Bauweise und der einfachen Möglichkeit, die Orthese selbstständig an- und abzulegen, ist sie alltagstauglich und komfortabel.

Wir freuen uns sehr, dass wir Maria bei uns begrüßen durften und gemeinsam ein positives Ergebnis erzielen konnten.

Herzliche Grüße aus Mainz!



# STRATEGIEN FÜR DEN ALLTAG

## ZWISCHEN ROLLSTÜHLEN UND MEDIKAMENTEN



Seit einigen Tagen überlege ich, welches Thema ich für einen Artikel im MPS-Falter wählen könnte. Wir haben dieses Jahr einige gemeinsame Erfahrungen gemacht, auch wenn es nicht viele waren, aber wir haben versucht, an einigen Aktivitäten von MPS-Austria teilzunehmen. Statt von einer dieser Erfahrungen zu berichten, möchte ich über die tägliche Pflege unserer Kinder schreiben, um zu zeigen, wie kompliziert der Alltag ist und wie man es dennoch schafft, das Haus zu verlassen. Früher schien uns das undenkbar, aber jetzt fragen wir uns: Wie gelingt es uns, das Unmögliche zu bewältigen?

Ich möchte einige der Schwierigkeiten beschreiben, die wir erleben, und wie wir sie gelöst haben – sowie die Probleme, die noch offen sind.

### Komplexer Alltag mit MPS

Für viele MPS-Eltern sind diese Herausforderungen bekannt, aber für andere oft überraschend.

Es ist eine Herausforderung, die richtigen Lösungen zu finden, um das Wohlbefinden aller zu fördern und ein erfülltes Leben zu führen, trotz der täglichen Schwierigkeiten. Da die üblichen Voraussetzungen oft fehlen, müssen wir viele Tricks anwenden, um das, was für andere selbstverständlich ist, für unsere Kinder mit MPS möglich zu machen. Sogar die einfachsten Alltagsaktivitäten – wie nach dem Schlafen aufzustehen, zur Toilette zu gehen, sich die Zähne zu putzen, das Gesicht zu waschen, zu duschen, sich anzuziehen, zu frühstücken und sich für den Tag fertig zu machen – können für meine Kinder zu großen Herausforderungen werden. Natürlich hat jedes Kind seine eigenen Bedürfnisse.

### Organisatorische Aspekte, Lösungen und Anpassungen, Barrieren im öffentlichen Leben

Unser Ziel ist es, das Beste für unsere Kinder zu tun, damit sie so gut wie möglich leben und das Beste von uns erfahren.

Angesichts all dieser Einschränkungen denkt man über den Tag nach. Es geht nicht nur darum, immer für die Kinder da zu sein, sondern auch darum, wie man das, was man zu Hause hat, gut organisiert. Wenn man nach draußen möchte, muss man sich darauf vorbereiten, auch wenn nicht alle benötigten Mittel zur Verfügung stehen. Man muss mit dem auskommen, was man hat. Hier beginnt das Nachdenken und Suchen nach Lösungen, um den Alltag so zu gestalten, dass er den eigenen Bedürfnissen entspricht.

Außerdem möchte ich das Thema ansprechen, wie man nicht nur zu Hause, sondern auch draußen Lösungen sucht. Dort gibt es große Hindernisse, die oft unüberwindbar sind. Das öffentliche System ist so gestaltet, dass Menschen mit schweren Behinderungen oft nicht einmal daran denken können, die Toilette aufzusuchen, ein Geschäft oder Restaurant zu betreten oder in einer Kirche zu beten. Sie sind rund um die Uhr auf Hilfe angewiesen, die häufig nicht verfügbar ist.

Die Gründe dafür sind architektonische Barrieren und fehlende geeignete Toiletten, um Erwachsenen die Einlagen zu wechseln. Reisen mit dem Flugzeug sind praktisch unmöglich, da man mit dem Rollstuhl nicht bis zum Sitzplatz kommt und spezielle Sitze oder Möglichkeiten, die Person hinzulegen, nicht akzeptiert werden. Auch die Toiletten im Flugzeug sind unbenutzbar, da es nicht möglich ist, die Person vom Platz zu bewegen. Deshalb haben wir unser Heimatland seit vielen Jahren nicht mehr besucht.

Trotz all dieser Hindernisse packen wir es an und finden immer einen Weg, alles zu bewältigen. Die ersten Punkte sind oft bekannt und offensichtlich. Danach kommen die speziellen Anforderungen, gefolgt von den aktuellen Umständen, die sich im Moment ergeben.

### Flexible Lösungen für Reisen

Um spazieren zu gehen und zwei große Rollstühle zu transportieren – einer davon elektrisch und über 100 kg schwer – haben wir unser Auto umgebaut, indem wir die Sitze für die Passagiere entfernt haben, um Platz für die Rollstühle zu schaffen (die weder faltbar noch leicht sind), und eine Rampe installiert, um die beiden großen





Rollstühle in den Wagen zu bekommen. Das nimmt den Platz für vier Sitze ein. Idealerweise könnten sich meine Kinder auch mal hinlegen, weil sie unter Rückenschmerzen leiden und es schwer für sie ist, viele Stunden zu sitzen. Aber durch den Umbau des Autos haben wir nun weniger Platz für Koffer und alles andere, was wir brauchen, um ein paar Tage außer Haus zu verbringen. Meine Kinder mit MPS können nicht lange in derselben Position sitzen, da sie sich nicht selbst bewegen können. Deshalb müssen wir etwa jede Stunde ihre Position verändern. Aus diesem Grund nutzen wir auch die Sitze des Autos und wechseln uns manchmal ab, damit sie sich kurz hinlegen können. Das bedeutet, dass sie nicht die ganze Zeit im Rollstuhl sitzen, weil dies Druckgeschwüre, Schwellungen in den Beinen und Rückenschmerzen verursacht. Darum bevorzugen wir auch kürzere Reisen, damit es nicht zu anstrengend für sie wird. Wenn wir an unserem Zielort ankommen, müssen sie sich oft sofort hinlegen, um sich von der Fahrt zu erholen.

## Medikamentenmanagement

Die Liste der Medikamente ist unglaublich groß, und man muss auf jede Notfallsituation vorbereitet sein. Gott



sei Dank gibt es nicht jeden Tag Notfälle, aber es gibt Phasen, in denen mehr Pflege und Aufmerksamkeit erforderlich ist, sei es aufgrund von Schmerzen wie Koliken oder Anzeichen von leichten epileptischen Anfällen, die sich ausdehnen und sogar tödlich sein könnten.

Zu Hause haben wir uns entschieden, einen speziellen Platz in einer großen Küchenschublade nur für die täglichen Medikamente zu schaffen. Ein weiteres Fach für Notfallmedikamente befindet sich im Schlafzimmer, und der Rest ist in einem großen Regal mit vielen Schubladen für eventuelle Gelegenheiten untergebracht. Wir haben ein Brett, auf dem die Listen der täglichen Medikamente und die Anweisungen für den Fall eines epileptischen Anfalls oder extremer Schmerzen festgehalten sind. Wir notieren auch die Uhrzeiten und die Menge der Medikamente, wenn es Krankheits- oder Schmerzperioden gibt, um zu kontrollieren, wann die nächste Medikamentengabe erfolgen könnte, ohne die Dosis zu überschreiten.

Das Schwierigste an den Medikamenten ist jedoch, sie zu verabreichen, vor allem, wenn die Kinder nicht richtig schlucken können, was dazu führt, dass sie leicht ersticken und unerträgliche Momente durchleben. Selten, aber es ist vorgekommen, dass sie dabei fast nicht mehr atmen konnten. Kapseln öffnen wir, wenn der Geschmack erträglich ist. Aber wenn sie bitter sind, wie z.B. Gabapentin, versuchen wir, bei der Einnahme der ganzen Kapsel zu helfen. Medikamente, die in Öl verdünnt sind, wie Epidyolex, werden mit einer Spritze verabreicht und sind besonders schwer zu schlucken. Wir haben verschiedene Methoden ausprobiert, aber die beste ist die Verwendung von zwei Spritzen, eine mit dem öligen Medikament und die andere mit einem sirupartigen Medikament, die wir langsam, Milliliter für Milliliter, verabreichen. Da einige Medikamente teuer sind, ist jeder Milliliter wertvoll (nicht nur wegen ihrer antikonvulsiven Wirkung, sondern auch wegen der hohen Kosten, die die Krankenkasse sorgfältig überwacht), und wir bemühen uns, keinen Tropfen zu verschwenden.

Nun, wenn es Zeit für die Medikamente ist, bereitet man sich mental auf einen wichtigen Moment des Tages vor, mit viel Konzentration und Vorsicht, falls das Kind das Medikament ausspuckt oder sich verschluckt. Diese drei Antikonvulsiva sind lebenswichtig, dürfen nicht ausgelassen werden und müssen in der genauen Menge und zur richtigen Zeit verabreicht werden.

## Blasenkontrolle und Katheterisierung

Einer meiner Söhne mit MPS hat Harninkontinenz, das heißt, er kann nicht spontan urinieren, und deshalb muss die Blase mithilfe eines Katheters entleert werden. Der andere ist ebenfalls inkontinent, das heißt, er muss Einlagen tragen, da er nicht sprechen oder sich mitteilen kann und somit nicht Bescheid geben kann, wenn er auf die Toilette muss. Allerdings weint er wie ein Baby, wenn



**Das kleinste und leichteste Mitglied der Klaxon-Familie:**

**Das Klaxon Klick Light 12"Rad, nur 8,8kg Gewicht**



Kontaktieren Sie uns – wir beraten Sie gerne!  
info@georgegger.at | 0316 / 71 51 68  
[www.georgegger.at/klaxon](http://www.georgegger.at/klaxon)

er nass ist. Für den Windelwechsel unterwegs haben wir ein tragbares Campingbett, das wir im Auto aufbauen – wofür wir natürlich die Rollstühle herausnehmen und Platz schaffen müssen – und ihn dann zu zweit vorsichtig auf das Bett heben. Für meinen jüngeren Sohn ist das Katheterisieren etwas weniger problematisch, da er nicht unbedingt liegen muss. Dennoch muss der Ort steril und privat sein.

### **Komplikationen bei der Stuhlentleerung**

Die tägliche Stuhlentleerung ist ein Prozess, der sich kompliziert gestaltet, wenn Verstopfung, Darm- oder Verdauungsprobleme auftreten. Manchmal ist es explosiv, manchmal gibt es Durchfall und manchmal sind die Stühle hart, was zu Schmerzen führt, insbesondere wenn Hämorrhoiden betroffen sind.

Es hat sich bewährt, eine Routine einzuführen, bei der wir ihn jeden Tag nach dem Frühstück auf die Toilette setzen. Wenn er nicht kann, helfen wir mit einem Mikroeinlauf nach. Jeden Tag nehmen sie zudem Macrogol, ein Pulver, das in Flüssigkeit aufgelöst wird und hilft, den Stuhl weicher zu machen. Wenn es immer noch schwierig ist, greifen wir auf andere Medikamente wie Guttalax zurück und ergänzen die Ernährung mit Ballaststoffen.

Die Zeit, die man für diese Aktivität aufwenden muss, variiert je nach Tag, aber es gibt Tage, an denen der Prozess

bis zu zwei Stunden dauern kann, in denen er in Etappen „sein Geschäft verrichtet“. In diesen Momenten versuchen wir immer, keine Besucher im Haus zu haben, da wir zwischen Bett und Duschstuhl wechseln – letzterer ist der einzige Ort, an dem er sitzen kann, aufgrund der Querschnittslähmung von Gabo (meinem älteren Sohn) und der Paraplegie von Pepe (meinem jüngeren Sohn).

Was ich sagen möchte, ist, dass es sehr einschränkend ist, das Haus mit einem solchen Problem zu verlassen, besonders wenn es keine Möglichkeit gibt, sie zu wechseln oder zu säubern. Es ist beschämend, bei einem Ausflug Durchfall zu haben, und leider ist das unvorhersehbar. Für solche Situationen haben wir immer Windeln, Wechselkleidung, Einwegbettunterlagen, Tüten usw. dabei – ein unangenehmes Thema.

### **Essensplanung und Diäten**

Das Essen ist ein weiteres kompliziertes Thema. Wir haben viele Diäten ausprobiert, aufgrund verschiedener Probleme, von Nierensteinen über gastroösophagealen Reflux, Verdauungsproblemen, trägem Darm bis hin zu Schluckstörungen, die das Risiko bergen, dass Nahrung in die Lunge aspiriert wird.

Die ideale Diät haben wir noch nicht gefunden, aber wir verbessern uns Tag für Tag. Derzeit wird für Gabo (zum Beispiel) das gesamte Essen so püriert, dass es wie eine

cremige Masse ohne Klumpen ist, sehr konsistent, aber gleichzeitig weich. Wir probieren eine glutenfreie Diät, die fettarm und mäßig zuckerhaltig ist. Bis jetzt scheint sie die beste zu sein, aber auch wenn meine Söhne auswärts essen können, ist es sehr schwierig, dass das Essen all diese Bedingungen erfüllt. Oder man muss alles für einen Tag unterwegs vorbereiten.

Wir haben einen tragbaren, batteriebetriebenen Mixer, aber trotzdem sammeln sich immer mehr Dinge an, nur um einen kompletten Tag draußen zu verbringen. Auch Wasser, Säfte oder jede andere Flüssigkeit werden mit einem speziellen Verdickungspulver verdünnt, um das Schlucken zu erleichtern. Gabo kann aufgrund einer Lippen-Kiefer-Gaumenspalte nicht richtig saugen, außerdem hat er keine Kontrolle über seine Hände wegen der Spastik und ist neurologisch blind geworden, weshalb er mit viel Geduld über eine Spritze trinkt – normalerweise 10 ml, sodass ein einfaches Glas Wasser viel Zeit in Anspruch nimmt.

### Komplexität der täglichen Hygiene

Die tägliche Hygiene ist ein weiteres Thema, das nicht einfach ist, wenn man keine Kontrolle über den Rumpf oder den Kopf hat. Sie wackeln wie Stehaufmännchen, die Beine und Arme verkrampfen sich so sehr, dass man sie gut stützen muss, damit sie nicht fallen.

Im Laufe der Jahre haben wir viele Methoden für die tägliche Dusche ausprobiert, aber die beste Lösung für unsere Jungs ist zweifellos ein spezieller Duschstuhl, der sich in alle Positionen anpassen lässt, verstellbar ist (damit sie nicht nach vorne kippen) und mit einer bequemen Kopfstütze, Armlehnen und Fußstützen ausgestattet ist, die ebenfalls höhenverstellbar sind, falls sie wachsen, obwohl meine Söhne schon erwachsen sind. Der jüngere meiner Söhne hat zwar Kontrolle über den Rumpf und den Kopf, aber da seine Beine vollständig gelähmt sind, ist auch für ihn dieser Duschstuhl sehr nützlich, der natürlich auch für den Stuhlgang verwendet wird.



Wenn wir jedoch das Haus verlassen, wird es schwierig, da der Duschstuhl sehr groß ist und nicht in unser Auto passt. Bei unserer letzten Reise zur MPS-Therapiewoche hatten wir versucht, einen Duschstuhl vor Ort zu organisieren, aber leider war er keine Hilfe, da sie aufgrund der Größe des Stuhls nicht sitzen konnten und ständig

umfielen, egal, wie man sie positionierte. Das Ergebnis waren drei Tage, an denen sie weder richtig auf die Toilette gehen noch sich angemessen duschen konnten. Für eine normale Person ist es kein großes Problem, dies einmal im Jahr nicht zu tun, aber für sie hat es schwerwiegendere Auswirkungen, da sie ohnehin schon unter schweren Verdauungsstörungen leiden. Sie hatten sogar schon Blutungen, und einmal war eine Bluttransfusion wegen der starken Anämie notwendig, die durch ihre Verdauungsprobleme verursacht wurde.



Aber die gute Nachricht ist, ihr werdet es nicht glauben, wir haben endlich eine Lösung für dieses Problem beim Reisen gefunden. Wir haben es geschafft, den oberen Teil des Duschstuhls zu zerlegen, und haben online bei einer Orthopädiefirma eine tragbare, leicht zusammenbaubare Basis bestellt, die in eine viel kleinere Tasche passt. Wir haben denselben Duschstuhl bei einem mehrtägigen Ausflug nach der MPS-Therapiewoche ausprobiert, und es war eine Erleichterung... endlich können wir wieder reisen.

Nun, liebe Leute, ich habe noch viel mehr zu erzählen, aber im Moment habe ich nicht mehr viel Zeit. Ich lasse es erstmal dabei, und an einem anderen Tag werde ich von der Zahnpflege, der Körperhaltung, der Verwendung von Schienen, Wundliegen, den Übungen, den speziellen Bewegungen, die für ihren Zustand notwendig sind, und von den Transfermethoden, den Therapien und anderen Aspekten des täglichen Lebens berichten. Bis zum nächsten Mal!

**Aussi**



# UNSER NEUES LEBEN MIT MPS



**Im Dezember 2022, kurz nach Weihnachten bekamen wir für unseren jüngsten Sohn Jona die Diagnose MPS. Mein Mutterinstinkt sagte mir schon seit der Geburt, dass etwas anders war als bei seinen Geschwistern oder anderen Kindern.**

Mukopolysaccharidosen. Noch nie davon gehört. "MPS Typ IIIA, Morbus Sanfilippo, Stoffwechselerkrankung, Enzyme die fehlen, Ablagerungen, die entstehen, Symptome die dadurch auftreten, keine Heilung, keine Therapie, Lebenserwartung bis ins Jugendalter." Ohne die Diagnose wirklich zu verstehen war ich doch erleichtert einen Grund und Namen für all seine Auffälligkeiten zu haben.

"Er ist erst 18 Monate jung, das ist gut, die Medizin ist in großer Entwicklung", "Es gibt einen engagierten Verein für Mukopolysaccharidosen in Österreich, melden Sie sich dort!" und "Es tut mir leid, Ihnen solch eine Diagnose mit auf Ihren Weg zu geben", so in etwa waren die Worte unserer bemühten Ärztin. Und der überdurchschnittlich feste Händedruck zum Abschied sagte alles. Da begann ich zu realisieren.

Hatten wir doch ein Stück Glück im Unglück? Glück war definitiv, dass wir gleich den Flyer von MPS

Austria mitbekamen. Denn dies war unser erster Schritt: Betroffene Familien waren unser Ziel, mit vielen Fragen im Kopf. Über die Webseite von MPS Austria suchten wir uns eine Sanfilippo Familie und hatten ein gutes Telefonat mit einer lieben betroffenen Mutter. Der erste Kontakt. Wenige Monate nach Erhalt der Diagnose meldeten wir uns dann auch bei Michaela. Und so kam es, dass wir die große MPS-Familie zum ersten Mal bei dem Inclusion Run 2023 kennenlernen durften. Wir waren so aufgeregt, freudig und durch und durch emotional! In diesen wenigen Stunden erlebten wir so viel Liebe, Offenheit, Freude und Zusammenhalt in dieser großen "Familie" und fühlten uns sofort so herzlich aufgenommen. Und es hat uns nicht abgeschreckt, ganz im Gegenteil. Gleich zum Christkindltreffen 2023 in Wien waren wir wieder mit dabei.

Ein weiteres Glück war, dass wir uns trauten, am MPS-Weltkongress im April 2024 in Würzburg teilzunehmen. Für die Kinder war es das absolute Traumparadies: Im Hotel übernachten und Frühstücken und dann den lieben langen Tag im "Kongress-Kindergarten" spielen, basteln, singen und toben dürfen. Sie waren jedes Mal ein wenig traurig, wenn sie wieder abgeholt wurden. Auch für uns Eltern war es eine sehr wertvolle Erfahrung.

Wir durften uns unter all den anderen Familien, aber auch Ärzten und Fachleuten sehr informative Vorträge anhören und vieles lernen. Ein großer Teil unserer persönlichen Aufmerksamkeit galt auch allen MPS III Vorträgen und Informationen. Diesbezüglich hatten wir auch viele wundervolle, persönliche Begegnungen, auf Augenhöhe, mit engagierten Familien und Organisationen. Diese geben mir auch heute noch ein so warmes, hoffnungsvolles Gefühl und nicht selten bekomme ich bei dem Gedanken an diese wundervollen Erfahrungen an den Weltkongress Tränen in den Augen.

Das Highlight unseres MPS-Jahres war wohl unsere erste Therapiewoche im Juli 2024! Wieder - ein Stückchen Glück.

Es waren zwar nur ich und meine zwei Jüngsten mit am Start und auch nur eine halbe Woche, doch ich denke genau so war es perfekt für uns.

So viele tolle Familien durften wir kennenlernen und wiedersehen. So viel liebevolle und achtsame Organisation durften wir erleben. So ein engagiertes Team hatten wir an unserer Seite, egal ob bei Fragen aller Art oder Wünschen bezüglich Therapieeinheiten. Und das Kinderprogramm war einzigartig liebevoll gestaltet. Was für eine tolle Kulisse wir in unserem Hotel zwischen den Kärntner Bergen hatten, es war wunderschön!

Zugleich war diese Woche auch sehr fordernd, denn irgendwo war immer Trubel. Müde waren wir jedenfalls genug. Doch durch die Therapieangebote gab es immer wieder kleine Auszeiten, sei es für mich als Mama, Jona als Patient oder Flora als Geschwisterkind. Für alle war etwas dabei.

Ich bin sehr dankbar für diese wertvollen Stunden die wir in Kärnten mit der einzigartigen MPS-Familie verbringen durften. (Und für Anna, denn sie war es, die mich schlussendlich doch dazu gebracht hatte an der Therapiewoche teilzunehmen 😊)

Schon wenige Monate nach Erhalt der Diagnose, im Frühsommer 2023 erfuhren wir durch Michaela von einer klinischen Studie speziell für MPS IIIA. Da war er wieder, unser Hauch von Glück und Hoffnung. Unser Jüngster, noch nicht ein mal zwei Jahre alt. Hatte er Chancen?

Oh ja!

Es dauerte genau einen Nachmittag, da erzählte mir Michaela von der Studie und wenige Stunden später telefonierte ich schon mit der Ärztin in Deutschland. Ein paar E-Mails und Telefonate später war alles erledigt. Und irgendwie schien es, als ob es fix war. Und ohne viele Worte war es das. (Dies durften wir wohl wirklich seinem jungen Alter verdanken.)

Wir würden also die Möglichkeit bekommen an einer klinischen Studie teilzunehmen.

Ein Hauch von Glück und Hoffnung.

Ein halbes Jahr mussten wir uns noch gedulden bis wir endlich unseren neuen, wenn auch aufwendigen, Lebensabschnitt begannen.

Und hier sind wir nun:

Wöchentlich sitzen wir im Flugzeug, mein "Student" und ich. Die Freude über das Fliegen ist bei Jona selbst nach über 40 Wochen noch immer riesig. In Deutschland angekommen geht es ab ins Hotel. Nach einer kurzen Nacht, die keineswegs erholsamer ist als zu Hause, gibt es morgens ein flottes Frühstück und dann geht es los zur Klinik. Wir nennen die Infusion liebevoll "Auftanken". Unser Vollprofi Jona kennt den Ablauf schon lange: Ankommen, das Team begrüßen, das Bett herrichten und dann die Infusion vorbereiten lassen. Wegen seiner schlechten Venen hat Jona gleich einen Port bekommen, den wir seit der ersten Infusion nutzen – eine Entscheidung, über die wir froh sind. So macht Jona jede Woche geduldig und offen alle Untersuchungen mit, ganz ohne Trauma.

Dieser lange Vormittag im Bett vergeht mit Lesen, Essen, Fernsehen und Schlafen – und jede Woche frage ich mich, wie MPS-Kinder vor der digitalen Zeit wohl die Zeit während der Infusionen überbrückt haben. Ich bin immer wieder erstaunt, wie unser kleiner Mann all diesen Trubel meistert. So eine Infusion mit Enzymen muss viel Arbeit für seinen Körper sein. Dazu die aufregende An- und Heimreise mit dem Flugzeug. Die Müdigkeit nach diesen 28 Stunden „Studienreise“ spüren wir beide deutlich.

Die Hoffnung bleibt. Zu sehen, wie Jona sich in den letzten sechs Monaten entwickelt hat, lässt mich hoffen. Ob es das Medikament ist oder einfach noch altersgerechte Entwicklung mit seinen drei Jahren, wird sich zeigen. Nachdem wir für Jonas Diagnose „Sanfilippo Syndrom“ bekamen, hatte ich jegliche Erwartung an seine Entwicklung sehr stark minimiert. Umso stolzer und erfüllter bin ich nun, wenn Jona stolz zu mir kommt und sagt "Mami, schau!", wenn er etwas gemalt oder gebaut hat, oder wenn er Treppen hinauf- und hinuntergeht, ohne sich festzuhalten. Oder mir sagt, dass er gerade in die Windel gemacht hat. Ich bin jedes Mal mächtig stolz – mit Tränen in den Augen in dieser emotionalen Reise als MPS-Mama. Stolz, Glück, Hoffnung und Trauer. Alles gehört dazu. Jeden Tag.

Eine Enzymersatztherapie mit der Hoffnung, die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden. Dafür reisen wir wöchentlich nach Deutschland. Für die Hoffnung und den Hauch von Glück. Für unsere Zukunft, für unseren Jona.

**Magdalena**



# INKLUSION IM ALLTAG

## VALENTIN UND SEINE CHECKER-KLASSE



Valentin besucht bereits das 4. Jahr die integrative Volksschule in Altheim. Er geht nun in die 4b-Klasse, die Checker-Klasse, als Integrationskind. Drei Lehrerinnen (mit Volksschul- und Sonderschullehrer:innenausbildung) und eine Schulasistentin sind abwechselnd für ihn und die restlichen 18 Kinder dieser Integrationsklasse zuständig.

Besonders wichtig für Valentin ist das soziale Miteinander, das Beobachten und die Interaktion mit seinen Freunden in der Klasse. Die Pausen, Spielplatzbesuche, Lehrausgänge und Ausflüge bereichern Valentins Schulalltag und sind für alle Kinder wichtig. Im gemeinsamen Erleben gelingt die Inklusion!

Bei einem kurzen Interview fällt Valentins Mitschülerinnen und Mitschülern folgendes über ihn ein:

- „Valentin geht super gerne wandern. Das motiviert uns andere auch.“
- „Vali liebt Tiere und in Turnen will er immer das Packerl-zu-Spiel spielen.“
- „Ich finde, dass Vali lustig und toll ist. Vali ist mir ein bisschen zu laut.“
- „Vali baut gerne Puzzles, und dreht das Licht gerne aus. Er ist sehr sehr nett.“
- „Vali ist sehr süß, aber meistens sagt er NEIN.“
- „Vali mag alle Kinder.“
- „Er trinkt gerne Kakao. Valentin erledigt seine Aufga-

ben nicht so gerne.“

- „Ich bin froh, dass Vali in unserer Klasse ist.“
- „Vali nervt manchmal, weil er das Licht immer ausdreht. Er ist aber auch lustig, weil er sich immer versteckt, wenn wir singen.“
- „Vali ist lustig und lieb und manchmal auch laut. Aber er passt einfach dazu und wir mögen ihn so, wie er ist.“
- „Mir ist egal, ob er MPS hat oder nicht, er ist und bleibt ein guter Freund.“

Wir freuen uns, an der VS Altheim Kinder mit unterschiedlichen Bedürfnissen und Begabungen zu fördern.

„Der Mensch wird am Du zum Ich.“ (Martin Buber)

Werte wie Verständnis und Toleranz entwickeln sich dabei in der täglichen Begegnung. So wird unter der Vielfalt der Verschiedenheit der Kinder ein natürlicher Umgang miteinander zur Selbstverständlichkeit.

**Karin Michetschläger und Michaela Steinmaurer**  
(Leitung und Lehrerinnen)



# BESONDERER MEILENSTEIN

## MELVINS 1000. ENZYMERSTATTZTHERAPIE



Am 20. August hatte Melvin seine 1000. Enzymerersatztherapie (EET) im Landeskrankenhaus Mödling. Das ist etwas ganz besonderes, deswegen wollten wir diesen Tag zusammen verbringen. Weil ich genau in dieser Woche meine neue Arbeit begonnen habe, haben Melvin und meine Mama die 1000. EET extra so gelegt, dass ich und mein Verlobter Daniel dabei sein konnten. Wir haben dann an dem Tag einen Kuchen und Dekoration besorgt, um Melvin damit zu überraschen. Mit den Mitarbeiter:innen vom Spital wurde natürlich auch gefeiert, eine Woche davor bei der 999. EET.

1000 EETs! 1000 Tage, an denen Melvin im Krankenhaus war, um seine lebenswichtige Therapie zu erhalten. Für mich bedeutet diese Zahl so viel. Sie steht für all die Zeit, die uns diese Therapie ermöglicht. Und sie steht für alle Menschen, die uns seit Melvins erster EET in Mödling (am 07.10.2004) unterstützt haben. Ich war ja früher als Kind schon oft bei den EETs dabei, wenn ich mal keine Schule hatte oder gerade Ferien waren. Und auch heute noch fahre ich nach der Arbeit oder wenn ich frei habe öfter mal nach Mödling, um bei Melvin zu sein, wenn er seine EET bekommt, oder ihn abzuholen, damit wir danach was Schönes unternehmen können. Damals wie heute spüre ich so viel Herzlichkeit und Wärme, wenn ich dorthin komme. Auch wenn es unter den Umständen irgendwie paradox klingt, haben wir über die Jahre doch auch viele schöne Erinnerungen im LKH Mödling gemacht und einige unglaublich nette

und herzliche Menschen kennengelernt. Wenn ich bei den EETs dabei war, haben Melvin und ich auch oft viel Spaß gehabt. Wir waren irrsinnig gerne auf der Terrasse (die es damals noch gab), haben im Zimmer alles mögliche gespielt oder zusammen gelesen. Ich kann mich auch erinnern, dass unser Opa immer zur EET gekommen ist und uns beiden Süßigkeiten oder witzige Geschenke mitgebracht hat. Melvin hat auch seine erste Schultasche von einer Krankenschwester dort geschenkt bekommen. Wenn ich jetzt so darüber nachdenke, sind all diese guten Erinnerungen auch wichtig, um Krankenhäuser nicht nur mit Negativem zu verbinden - gerade wenn sie zum Alltag gehören.

Bis heute ist es die Art und Weise, wie die Menschen, die in Mödling arbeiten, mit Melvin reden, mit ihm rumblödeln und dafür sorgen, dass er sich wohl, gesehen und sicher fühlt, die ich so wertschätze. Das alles ist nicht selbstverständlich. Und dafür gehört ein großes DANKESCHÖN ausgesprochen. Es wäre nicht dasselbe ohne die Menschen, die da so viel Herz, Zeit und Energie reinstecken. Und das nicht für Melvin, sondern für die ganze Familie. Ich möchte diese Gelegenheit auch nutzen, um mich vor allem bei Ines zu bedanken. Weil sie nicht nur immer mit einem Lächeln ins Zimmer kommt oder mir vegane Kochtipps gibt, sondern weil sie immer da ist, wenn wir sie brauchen und auch immer eine Lösung findet.

**Tamina**



# MEINE DREI LEBENSSÄULEN

## EHRGEIZ, VERANTWORTUNG UND DANKBARKEIT



Wie viele von uns haben irgendwann in ihrem Leben ein Ziel verfolgt und es dann nach einer Weile einfach aufgegeben? Wie viele von uns sind schon an einem grauen, wolkigen Tag aufgewacht und haben sich wertlos und niedergeschlagen gefühlt? Wie viele von uns hatten einen Traum, etwas, das wir uns gewünscht hatten, ein Gebet, eine Bitte?

Mein Name ist Bálint. Ich bin 21 Jahre alt und habe MPS II. Eingeschränkte Gelenke, erhöhter Augendruck, Mitralklappeninsuffizienz, Aortenstenose, eingeschränkte Lungenfunktion, über 800 Infusionen, jährliche Kontrolluntersuchungen, mehrere Operationen, Karpaltunnelsyndrom, Hörgeräte und vieles mehr. Das sind alles Einschränkungen, mit denen ich in meinem Leben klarkommen muss. Wie wahrscheinlich viele von Ihnen in diesem Raum.

Und trotz dieses schweren Schicksals habe ich in meinem Leben Erfolge erzielt, auf die ich stolz bin. Mit 17 habe ich meine Matura gemacht. Das war nur möglich, weil ich ein Augustkind bin! Mit 20 erlangte ich den Bachelor of Science in Bauingenieurwesen. Ich befinde mich derzeit im zweiten Semester meines Masterstudiums und arbeite nebenberuflich als Techniker bei einem renommierten österreichischen Bauunternehmen. Ganz zu schweigen davon, dass ich einmal pro Woche zur Enzymersatztherapie und Physiotherapie ins Krankenhaus gehe. Auch meine Hobbies und Freunde sind mir sehr wichtig. Deshalb versuche ich, sie nicht zu vernachlässigen. Dazu gehören wöchentliche Treffen mit meinen Freunden, Bücher lesen, Fußball spielen, meditieren, Yoga praktizieren, mit den Pfadfindern erkunden und trainieren.

Wie schafft man so etwas? Dieser Junge lebt drei Leben, nicht wahr? Wie alt war der Junge nochmal? Dies sind Fragen, die Sie sich wahrscheinlich stellen.

Das ist meine Geschichte, oder zumindest ein Teil davon. In diesem Vortrag werde ich Ihnen nicht nur etwas über mein Leben erzählen. Ich gebe Ihnen auch die Möglich-

keit, über Ihre eigenen Gedanken zu reflektieren. Um Ihnen eine neue Sicht auf das Leben zu ermöglichen.

Ich persönlich habe mein Leben auf drei Säulen von Werten aufgebaut, die mir sehr wichtig sind. Diese haben mich schon sehr früh geprägt.

### Die erste Säule - Kampfgeist und Ehrgeiz

Ich möchte mit dem folgenden Zitat von Renée Thompson beginnen: „Ich habe Gott um Stärke gebeten und Gott hat mir Schwierigkeiten gegeben, um mich stark zu machen.“ Ich habe bewusst ein so kontroverses Zitat für meine erste Säule gewählt.

Natürlich hat sich niemand von uns die Existenz dieser seltenen Krankheit gewünscht, geschweige denn darum gebeten.

Trotzdem... Jeder von uns hat sich irgendwann in seinem Leben die Kraft, den Kampfgeist und den nötigen Ehrgeiz gewünscht. Dies mussten wir in zahlreichen Herausforderungen unter Beweis stellen.

Das erinnert mich an einen guten Freund von mir. Er sagte einmal zu mir: „Bálint... du strahlst diese Lebensfreude, diese Stärke, diesen Ehrgeiz aus. Du bist einfach unglaublich. Stell dir nur vor, was für ein unglaublicher Mensch du wärst, wenn du nicht diese Krankheit hättest. Du wärst einfach zu perfekt ...“

Natürlich wollte mir dieser Freund nur ein Kompliment machen. Um mich zu ermutigen. Aber... es brachte mich zum Nachdenken... WENN du diese Krankheit nicht hättest, wärst du einfach zu perfekt...“

Dieser Satz ist mir schon oft durch den Kopf gegangen. Ich bin zu folgendem Schluss gekommen: Niemand von uns kann wissen, was passiert wäre, wenn dies und das NICHT geschehen wäre.

Und trotzdem... Dieses Feuer, dieser Kampfgeist, dieser Ehrgeiz ... Ich habe ihn größtenteils WEGEN meiner Krankheit. Weil ich diese Krankheit nie als Sackgasse gesehen habe. Nie als Weg, der nicht weiter führt. Nie als Grenze, die ich nicht überschreiten kann.

Sie war immer ein Grund, warum ich weitergemacht habe. Ich dachte: „Diese Person neben mir kann so gut Fußball spielen, kann ich das auch, obwohl ich diese seltene Krankheit habe? Diese Person bekommt so gute Noten oder hat große berufliche Erfolge, ist das für mich auch möglich?“ Ich leide an dieser Krankheit? Wo liegen meine Grenzen?“

Für mich war die Herausforderung immer ein Treibstoff, der mich dort weitermachen ließ, wo viele gesunde Menschen bereits aufgehört hätten.



## Die zweite Säule - Selbstverantwortung

Meine zweite Säule möchte ich mit einem Zitat aus einem Kinderfilm erläutern.

„Deine Geschichte hat vielleicht keinen so glücklichen Anfang, aber das macht dich nicht zu dem, der du bist. Es ist der Rest – wer du sein möchtest.“ – Dreamworks, Kung Fu Panda 2.

Ich habe diesen Film als kleines Kind gesehen. Als ich dieses Zitat hörte, überkam mich eine Energie. Ich hatte am ganzen Körper eine Gänsehaut. Es fiel mir wie Schuppen von den Augen.

Dieser Satz klang damals so wichtig und so bedeutungsvoll. Und doch habe ich die Bedeutung dieses Zitats erst Jahre später verstanden.

Ein blinder Mensch. Ein gehörloser Mensch. Eine Person mit einer seltenen Krankheit wie ich. Was haben wir alle gemeinsam? Wir alle haben ein schweres Schicksal erlitten. Eine unglaublich schlechte Ausgangslage.

Es liegt jedoch an jedem einzelnen von uns, mit dem weiterzumachen, was wir haben. Die Verantwortung liegt bei jedem Einzelnen von uns.

Das ist das Schöne am Menschsein. Wir haben die Wahl. Es geht nicht darum, ob wir eine Krankheit haben oder nicht! Sondern es geht darum, ob wir den Löffel abgeben ODER Verantwortung übernehmen. Um das Beste daraus zu machen.

Natürlich hätte ich in Selbstzweifel und Selbstmitleid verfallen können. Niemand hätte mir gesagt, ich solle damit aufhören, denn ich hätte allen Grund gehabt, mich so zu fühlen. Aber ich entscheide mich immer wieder dagegen. Aber als ich dieses Zitat wieder hörte, diese wenigen Worte „...wer du sein möchtest“, gab mir das die Motivation, anderen zu zeigen, dass ich es kann. Trotz meiner Krankheit. Ich wollte keine Ausreden mehr finden. „Ich schaffe es sowieso nicht, weil ich anders bin als die anderen.“ „Für ihn ist es so einfach, weil er keine Krankheit hat.“ „Es ist zu schwer für mich und außerdem habe ich eine seltene Krankheit.“

Nein, ich und jeder einzelne von uns sollten auf uns selbst schauen. Übernehmen wir Verantwortung für unser Leben. Weil wir nur eines haben, und bevor wir es merken, ist es vorbei.

Dies führt mich zu meiner dritten und letzten Säule.

## Die dritte Säule - Dankbarkeit und Wertschätzung

Das einleitende Zitat meiner letzten Säule lautet:

„Es sind die kleinen Dinge im Leben, die einen wirklich glücklich machen: ein Lächeln, eine Umarmung oder ein nettes Wort.“ - Janine Weger

Solche Zitate liest man oft auf Kalendern oder in Glückskeks. Viele von euch wissen vielleicht schon, was ich mit diesem Spruch meine. Kleine Gesten wie ein „Guten Morgen“, ein nettes Kompliment oder auch nur ein Lächeln fallen nicht schwer. Und doch können sie den Tag eines jeden bereichern.

Dies funktioniert jedoch nur in Kombination mit einer Sache. Meine letzte Säule. Was könnte das sein?

Es ist Wertschätzung und Dankbarkeit.

Warum ist das so wichtig? Man kann so viele Komplimente bekommen. Viele Umarmungen. Oder ein schönes Lächeln. Wenn es nicht geschätzt wird, ist es völlige Verschwendung. Die Person, die dich anlächelt, ist immer noch fröhlich und glücklich. Aber ohne Wertschätzung wird die Person, die das Lächeln erhält, nicht glücklich sein.

Was hat das also mit einer seltenen Krankheit zu tun? Und warum möchte ich euch darauf aufmerksam machen?

Diese Krankheit kostet viel Lebenszeit, sei es durch wöchentliche Krankenhausaufenthalte oder eine verkürzte Lebenserwartung. Deshalb ist jeder Tag, jede Stunde, jede Minute und jede Sekunde wie ein Geschenk, das man in vollen Zügen genießen sollte. Die Wertschätzung dieses wertvollen Lebens ist ein wichtiger Teil eines erfüllten Lebens. Ich selbst habe einen milden Krankheitsverlauf. Deshalb schätze ich alles, was ich tue und erlebe, noch mehr.

## Mein Fazit

Kampfgeist und Ehrgeiz, Verantwortung, Wertschätzung mit Dankbarkeit. Das sind die drei Säulen, die mich auf meinem Weg begleitet haben. Heute möchte ich sie für euren weiteren Weg mit euch teilen.

Zum Abschluss mein Schlusszitat: „Ich habe nicht bekommen, was ich wollte, ich habe alles bekommen, was ich brauchte.“ – Renée Thompson

Ich möchte meinen Vortrag wieder mit den folgenden Fragen beenden:

Wie viele von uns haben irgendwann in ihrem Leben ein Ziel verfolgt und es dann nach einer Weile einfach aufgegeben? Wie viele von uns sind schon an einem grauen, wolkigen Tag aufgewacht und haben sich wertlos und niedergeschlagen gefühlt? Wie viele von uns hatten einen Traum, etwas, das wir uns gewünscht hatten, ein Gebet, eine Bitte?

Denken wir daran: Kampfgeist und Ehrgeiz, Selbstverantwortung, Dankbarkeit und Wertschätzung.

**Bálint**



# HALLO, ICH BIN RACHEL



## VON HUMOR, HOFFNUNG UND AKZEPTANZ

Eines Tages fuhr ich mit meinem motorisierten Rollstuhl im Zug. Während ich bequem saß und mein eigenes Ding machte, sah ich ein Mutter-Sohn-Duo, das mich anstarrte, und ihr kleiner Sohn zeigte ständig mit dem Finger auf mich! Als asiatische Mutter hielt sie ihren Sohn davon ab, auf mich zu zeigen, indem sie auf seinen Arm schlug, da dies als unhöflich gilt. Ich hörte dann, wie seine Mutter ihn ermahnte, er solle sein Gemüse essen. Da ich wusste, dass meine Haltestelle bald kommen würde, rollte ich zu ihnen und sagte zu dem kleinen Jungen: „Bitte hör auf deine Mama und iss dein Gemüse, es sei denn, du möchtest wie ich in einem Rollstuhl sitzen!“ Dann rollte ich aus dem Zug! Es war so befriedigend, den schockierten Gesichtsausdruck auf seinem Gesicht zu sehen!

**Haftungsausschluss:** Du weißt, dass es NICHT wahr ist, dass wir in einem Rollstuhl sitzen müssen, wenn wir kein Gemüse essen, aber manchmal ist der beste Weg, mit solchen Situationen umzugehen, HUMOR.

Hallo, ich bin Rachel. Ich bin nicht hier, um Kinder zu erschrecken, die uns mobben. Ich bin tatsächlich eine Fürsprecherin für seltene Krankheiten und arbeite mit Organisationen wie MLDA, dem Malaysia Youth Disability Council und Microsoft Malaysia zusammen.

Ich bin Sprecherin bei zahlreichen Organisationen

wie PWC und BioMarin sowie Autorin des \*Little Book, BIG Secrets\*, das 2017 veröffentlicht wurde. Zudem war ich die Finalistin beim Miss Amazing Malaysia 2019 PWD Beauty Pageant und bin ein unter Vertrag stehendes Model bei DON Management.

Ich bin vollzeit beschäftigt und arbeite in einem internationalen Rechtsverlag, der mir ermöglicht, jeden Mittwoch für meine EET-Behandlung freizunehmen. Sie haben sogar Hocker für mich gekauft, damit ich in der Teeküche an eine Tasse heißen Tee komme!

### Herausforderungen der medizinischen Reise

Die Bilder mögen den Eindruck vermitteln, dass ich viel erreicht habe, aber die Realität war nicht immer so. Es gab Zeiten, in denen ich oft im Krankenhaus war und dachte, das wäre das Ende meiner Reise. Vor meinem vierten Geburtstag unterzog ich mich einer zervikalen Fusion, um eine Kompression des Rückenmarks zu verhindern. Kannst du dir vorstellen, in der Öffentlichkeit mit diesem „Kopfschmuck“ zu erscheinen? Ich erlebte Mobbing und Beleidigungen, was mein Selbstbewusstsein stark beeinträchtigte. Ich wurde schüchtern und zog mich zurück.

Neben der zervikalen Fusion hatte ich verschiedene Operationen, darunter das Einsetzen von Paukenröhrchen in meine Ohren, die sehr anfällig für Infektionen sind. Mit 17 Jahren hatte ich meine erste beidseitige Osteotomie und

war ein Jahr lang bewegungsunfähig. Es war eine herausfordernde Zeit, und ich fühlte mich hilflos und beschämt. 11 Jahre später unterzog ich mich erneut einer beidseitigen Osteotomie. Vor jeder Operation musste ich mich sowohl physisch als auch emotional darauf vorbereiten, so positiv wie möglich zu sein. Auch wenn es mir jetzt gut geht, habe ich tiefsitzende Ängste, dass der nächste Eingriff eine neue Herausforderung darstellt.

Ich gebe jedoch nicht auf und begann meine lebenslange EET-Reise, die entscheidend ist, um mein Leben zu retten. EET ist jedoch sehr kostspielig. Um mich in den letzten 8 Jahren am Leben zu halten, habe ich MYR 12,8 Millionen ausgegeben, was 2,5 Millionen Euro entspricht. Das wird für den Rest meines Lebens so weitergehen.

Um meine EET-Behandlung zu finanzieren, habe ich den Rachel Siew Suet Li Trust Fund gegründet, bei dem die gesammelten Gelder für Wohltätigkeitsveranstaltungen verwendet werden. Ich teile auch mein Wissen und meine Reise mit anderen, um ihnen Hoffnung zu geben und sie über geeignete medizinische Optionen zu informieren. Advocacy ist für mich eine Leidenschaft, nicht wegen des Ruhms, sondern um das Bewusstsein für das Leben mit Morquios zu schärfen.

### Drei Lebenslektionen für ein erfülltes Leben

Es gibt drei wichtige Lektionen, die ich in den letzten 35 Jahren gelernt habe:

- Akzeptiere deine Erkrankung: Akzeptanz ist der Schlüssel. Wenn du dich selbst akzeptierst, werden auch andere dich akzeptieren.
- Konzentriere dich auf Lösungen, nicht auf Einschränkungen: Es ist wichtig, deine Energie auf die Maßnahmen zu lenken, die du ergreifen kannst, um Herausforderungen zu bewältigen.

- Suche Hilfe von anderen: Es kann schwierig sein, Hilfe zu suchen, aber die richtige Unterstützung wird dich nicht schlecht fühlen lassen. Finde deine Gemeinschaft, die dich ermutigt.

Keiner von uns hat gewählt, so geboren zu werden, aber wir haben die Wahl, unsere Situation zu ändern und ein erfolgreiches Leben zu führen. Denke daran, dass du den Schlüssel zur Veränderung in der Hand hast!



Eines meiner Lieblingszitate lautet: „Deine Reise wird holprig und mit Hindernissen gepflastert sein, aber vergiss nie, dass du die Fähigkeit hast, weiterzufahren.“

Danke, dass du zugehört hast, dass du hier bist! Wenn du auf Facebook bist, gib mir ein LIKE und teile es mit Freunden und Familie! Du kannst auch gerne über Instagram mit mir kommunizieren.

(fb@rstf16 | insta@rstf.2016)



Rachel

**FL BAU GMBH**

MASCHINENPUTZ ∞ VWS ∞ TROCKENBAU

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

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

WWW.FL-BAU.AT

#### 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.



# ABENTEUERLUSTIG MIT MPS IVA

## SCHRITT FÜR SCHRITT ZUM UNMÖGLICHEN



Ich bin Kevin, 34 Jahre alt, aus Belgien, und lebe mit MPS IVA. Beim 17. Internationalen MPS-Symposium in Würzburg hatte ich die Gelegenheit, zum ersten Mal vor Publikum zu stehen und meine „Lebensweise“ zu teilen:

Für mich steht das Leben an erster Stelle – die Krankheit rückt in den Hintergrund. Meine Geschichte ist vielleicht nicht alltäglich.

Nach meinem erfolgreichen Abschluss eines Bachelorstudiums in IT begann ich in Belgien als Berater zu arbeiten. Dabei habe ich in verschiedenen Bereichen Erfahrungen gesammelt – von mobilen Apps über eingebettete Systeme für Autos bis hin zu Dienstleistungen im Krankenhaus, etwa im PET-Scan-Bereich.

Doch irgendwann wuchs in mir der Wunsch nach Abenteuern. 2018 war es dann soweit: Ich habe meinen Rucksack auf meinen Rollstuhl geschnallt und mich auf den Weg gemacht, um die Welt zu entdecken. Ich wurde Digitaler Nomade und habe unterwegs mein eigenes IT-Entwicklungsunternehmen gegründet. Heute bin ich Geschäftsführer, technischer Leiter, Problemlöser und Recruiter – und starte jeden Tag um 9:15 Uhr mit einem Teammeeting.

In den letzten Jahren bin ich viel gereist – oft mehrere Zug- und Flugreisen pro Monat, meistens allein. Auf meinen Reisen habe ich mit vielen Menschen gesprochen, unterschiedliche Perspektiven kennengelernt, um Hilfe gebeten und mich immer auf das konzentriert, was ich erreichen kann. Vor etwa zwei Jahren, bei einer Tasse Tee in meiner Wohngemeinschaft, unterhielt ich mich mit einer Mitbewohnerin, die Profisportlerin im Klettern ist. Warum also nicht Klettern ausprobieren? Der Termin war für die nächste Woche vereinbart! Die erste Session war wirklich hart – ich schaffte es gerade mal, einen Meter hochzuklettern. Klet-

tern mit MPS ist, als würde man das Unmögliche durchbrechen. Aber es lohnt sich: Man lernt, verbessert sich und kommt immer wieder zurück. Nach mehr als 30 Sessions kletterte ich jetzt die ganze Wand hoch!

Ach ja, noch etwas: Seit Anfang 2024 habe ich \*Vivre l'impossible\* gegründet, einen französischen YouTube-Kanal, auf dem es um das Leben mit MPS, Reisen im Rollstuhl und vieles mehr geht. Auf dem Symposium wurde auch mein Video „Make Impossible Happen“ gezeigt, das du hier finden kannst: Make Impossible Happen (<https://youtu.be/IFX6D-mwkO4>).



Make Impossible Happen

### Der richtige Ort und kleine Schritte

In meinem Vortrag in Würzburg sprach ich darüber, wie wichtig es ist, den richtigen Platz für sich selbst zu finden und dass jeder kleine Schritt zählt. In meiner Umgebung habe ich alles, was ich brauche, ganz in der Nähe: Geschäfte, Schwimmbäder, Theater und Cafés sind nur 1-2 Kilometer von meinem Zuhause entfernt. Das ermöglicht mir, mit meinem manuellen Rollstuhl leicht dorthin zu gelangen. Wenn ich müde bin, gibt es viele Busverbindungen, die mir das Leben erleichtern. Und das Beste: Die Sonne scheint meistens.

### Schwimmen: Mein Gefühl von Freiheit\*

Schwimmen ist für mich etwas ganz Besonderes. Es gibt mir das Gefühl von Freiheit. Im Wasser brauche ich keinen Rollstuhl und keine Krücken – ich kann es alleine schaffen. Das Schwimmen ist nicht zu belastend für meine Muskeln und Gelenke, und die Erholungszeit danach ist akzeptabel. Es ist eine Aktivität, die mir Freude bereitet und mir zeigt, dass Freiheit möglich ist.

### Ratschläge für den Alltag

- Alles kann möglich sein, wenn man es Schritt für Schritt angeht.
- Übe mit Freunden und erkläre ihnen, wie du dich fühlst, was deine Grenzen sind und was du brauchst.
- Vergleiche dich nicht mit anderen.
- Gehe deinen Weg in deinem eigenen Tempo und mit deinen persönlichen Zielen.

Kevin

# BEWUSSTES SCHWEIGEN

## SELEKTIVER MUTISMUS BEI MPS – WENN WORTE FEHLEN

Ein Thema, das ich interessant finde und das wenig bekannt ist, ist der selektive Mutismus (oder elektiver Mutismus) bei Patienten mit MPS. Ich möchte ein wenig darüber berichten, wie wir diese Situation bei einem unserer Kinder mit MPS VI erlebt haben, wie wir sie durchlebt und bewältigt haben.

### Was ist selektiver Mutismus?

Zunächst einmal zur Definition: Selektiver Mutismus ist eine Angststörung, bei der sich die Person bewusst weigert zu sprechen, obwohl sie dazu in der Lage ist. Es handelt sich um eine emotionale Blockade, die für die betroffene Person sehr unangenehm und frustrierend ist.

### Häufige Fehldiagnosen und Ursachen

Für Eltern, die noch nie von dieser Angststörung gehört haben, finde ich es wichtig, dieses Thema zu kennen, da der selektive Mutismus leicht übersehen und als einfache Schüchternheit abgetan werden könnte.

Obwohl die Ursachen in der Fachliteratur nicht eindeutig geklärt sind, erscheint es mir logisch, zu denken, dass z.B. im Fall unseres Sohnes das soziale Isolationsgefühl aufgrund zahlreicher Operationen, mehrerer Umzüge und dem ständigen Neuanfang in neuen Schulen, das Erlernen neuer Sprachen und das Knüpfen neuer Freundschaften zu dieser bewussten Sprachlosigkeit beigetragen haben könnten.

### Der entscheidende Hinweis

Wäre da nicht seine großartige Physiotherapeutin, eine enge Freundin, die sich mit diesem Thema auskennt und täglich in einer Schule für Kinder mit Behinderungen arbeitet, hätten wir nie in Betracht gezogen, dass es sich um eine Angststörung handeln könnte. Sie erklärte uns, worum es ging und vermutete, dass unser Sohn daran leiden könnte. Nach mehreren medizinischen Untersuchungen bestätigten die Spezialisten die Diagnose und es wurde eine logopädische Behandlung vorgeschlagen, um ihm zu helfen, diesen Zustand zu überwinden.

### Besondere Persönlichkeitsmerkmale

Es gibt Studien über selektiven Mutismus, die das Vorhandensein bestimmter Persönlichkeitsmerkmale bestätigen, die genau auf unseren Sohn zutreffen.

Einige dieser Merkmale sind: das Vermeiden von Blickkontakt mit anderen, das Bemühen, nicht zu lächeln, Schwierigkeiten, sich zu bedanken oder jemanden zu

begrüßen, oder einfach „Auf Wiedersehen“ zu sagen. Sie vertragen keine Menschenmengen, gewisse Geräusche, bestimmte Akzente beim Sprechen, und manchmal wirken ihre Bewegungen etwas ungeschickt. Gleichzeitig besitzen sie jedoch außergewöhnliche intellektuelle Qualitäten und menschliche Sensibilität, großes Mitgefühl für alle, die leiden, ein starkes Gespür für Gerechtigkeit und Moral, ein großes Maß an Intuition, Konzentration und Wahrnehmung sowie eine bemerkenswerte Fähigkeit zur Analyse.

### Der Umgang mit selektivem Mutismus im Alltag

Manchmal fühlen wir Eltern uns bei diesem Verhalten etwas unwohl, weil es den Eindruck erwecken könnte, dass unser Kind nicht gut erzogen ist. Aber wir haben uns daran gewöhnt. Es ist jedoch immer ermutigend, wenn man in dieser Hinsicht verstanden und respektiert wird.

Die Kommunikation mit anderen Menschen ist für unseren Sohn sehr schwierig. Dank der Technologie gelingt es ihm jedoch, täglich über das geschriebene Wort und das Internet Kontakt zu halten. Oftmals, wenn es für ihn dringend oder wichtig ist, entscheidet er sich dafür, über uns zu sprechen, da wir ihm Sicherheit und Vertrauen geben. In unserem Fall spricht er mit mir oder seinem Vater auf Spanisch, und wir übersetzen dann in die jeweilige Sprache, was er mitteilen möchte, da er sich nicht traut, es selbst direkt zu sagen. Wenn er allein ist, nutzt er das Telefon, um aufzuschreiben, was er sagen möchte. Es könnte der Eindruck entstehen, dass er stumm sei, aber das ist er nicht.

### Unsere Hoffnung für die Zukunft

Letztendlich sind wir weiterhin dabei, ihm zu helfen, diese Hürde zu überwinden, und hoffen, dass unsere Erfahrung dazu beiträgt, dieses Thema bekannter zu machen.

Zum Schluss möchten wir sagen, dass wir gerne Unterstützung zu diesem Thema geben und auch entgegennehmen. Vielen Dank.

*Verfasserin ist der Redaktion bekannt.  
Eine Kontaktaufnahme ist über das MPS-Büro möglich.*



# MPS-CHRISTKINDLTREFFEN

## LEBKUCHEN, TECHNIK UND STRAHLENDE KINDERAUGEN

Letztes Jahr haben wir uns mit den MPS-Familien in Wien getroffen, um gemeinsam die Vorfreude auf die Weihnachtszeit zu wecken. Das Wiedersehen mit den anderen Familien ist immer eine große Freude. Herzliche Umarmungen wurden ausgetauscht und Gespräche gestartet.

Den ersten Abend verbrachten wir im Heurigen Harry's Augustin. Dort findet jedes Jahr die Motorradwoche in Wien statt, die Rudi Greiner mit seinen Freunden zugunsten von MPS-Austria organisiert. Es war schön, unsere treuen Unterstützer persönlich kennenzulernen, und ich bin mir sicher, dass auch sie sich über das Treffen mit so vielen MPS-Familien gefreut haben.

Am Samstag fuhren wir nach einem genüsslichen Frühstück in den Tiergarten Schönbrunn. Schönbrunn ist immer einen Besuch wert und wir bewunderten viele Tiere. Viele von uns trafen sich danach am Christkindlmarkt beim Schloss Schönbrunn, um die vorweihnachtliche Stimmung zu genießen.

Zurück im Hotel erwartete uns bereits das nächste Erlebnis. Wie in einer Weihnachtsbäckerei bauten wir Lebkuchenhäuser und verzierten Lebkuchenherzen. Der Kreativität waren keine Grenzen gesetzt und natürlich durfte auch das Naschen dabei nicht zu kurz kommen! Plötzlich tauchte sogar das Christkind auf und brachte jedem ein kleines Geschenk. Was für ein Tag – strahlende Gesichter und ein weihnachtlicher Zauber erfüllten den Raum.

Am Abend wurden wir im Brandauer Schlossbräu kulinarisch verwöhnt, bevor wir uns am Sonntag ins Technische Museum aufmachten. Dort erhielten wir viele spannende Einblicke. Der Vormittag verflog wie im Nu.

Was wir mit Nachhause genommen haben, sind viele schöne Erinnerungen, Gespräche mit den MPS-Familien und eine wachsende Vorfreude auf die Weihnachtszeit.

**Bettina**

Unser MPS-Christkindltreffen fand vom 17. bis 19. November 2023 in Wien statt. Wir waren im schönen Leonardo Hotel untergebracht, das ideal in der Nähe unserer geplanten Ausflugsziele, dem Tierpark Schönbrunn und dem Technischen Museum, gelegen ist.

Am Samstagvormittag besuchten wir bei herrlichem Herbstwetter gemeinsam den Zoo – jedes Mal ein Highlight für Groß und Klein. Am Nachmittag haben wir mit den Kindern im Speisesaal des Hotels Lebkuchenhäuser gebaut, die liebevoll verziert wurden. Dann kam sogar das Christkind vorbei und brachte Geschenke für alle.

Am Sonntag stand ein Besuch im Technischen Museum auf dem Programm – sehr interessant und faszinierend, besonders für mich als Techniker. Ich wollte schon seit Jahren dorthin und habe es nun endlich geschafft. Gemeinsam mit den Kindern bewunderten wir alte Dampflokomotiven, Rennwagen und Heißluftballons – einfach wunderbar.

Den gelungenen Abschluss fand unser Wochenende bei einem köstlichen Mittagessen im Restaurant Freiraum. Rundum ein perfektes Wochenende!

**Claudia + Peter**

[>>zum Fotoalbum](#)



# UNSERE MÜTTER(AUS)ZEIT



## MALKURS, YOGA, SCHIEDERWEIHER UND MÖRDERRÄTSEL

Heuer fand unsere Mütterauszeit in Windischgarsten statt, und es war wie immer eine lustige und spannende Zeit. Fast ein ganzes Jahr hatten wir auf diese wertvolle gemeinsame Zeit gewartet und uns darauf gefreut. Am 29. Februar 2024, dem Tag der Seltenen Erkrankungen, trafen wir uns im gemütlichen Gasthaus Lottensberg. Trotz einiger Absagen aufgrund von OP-Terminen oder Krankheiten waren wir eine kleine, feine Gruppe von neun Müttern.

Den Auftakt widmeten wir dem Rare Disease Day, wir bemalten uns mit den Farben des Tages (sogar die Haare) und machten lustige Fotos. Am nächsten Tag starteten wir nach einem netten Spaziergang in Windischgarsten und auf dem Kalvarienberg mit einem Malkurs, geleitet von unserer Kursleiterin Ursula Jura. Sie führte uns in das intuitive Malen ein, und jede von uns versuchte, ihrer Intuition freien Lauf zu lassen (auch wenn es einigen schwerfiel). Die wunderschönen Kunstwerke durften wir mit nach Hause nehmen.

Ein weiterer Höhepunkt war die Yoga-Stunde mit Saskia, die eine tolle Erfahrung für uns alle war. Es war das erste Mal für mich, und ich fand es einfach großartig – danke, Saskia, für deine Mühe! Nach der Yoga-Stunde ging es auf einen Ausflug zum Schiederweiher. Einige von uns fuhren gesund-

heitsbedingt mit der Kutsche, während die anderen den wunderschönen Spaziergang zum „schönsten Platz Österreichs“ (2017/2018) genossen. Nach der Einkehr im Polsterstüberl hatten wir im Hotel noch etwas Zeit zum Wellnesen oder für einen weiteren Spaziergang.

Am Abend sammelten wir unsere letzte Kraft, um ein „Mörderrätsel“ zu lösen. Auch wenn das Programm voller Spaß und schöner Erlebnisse war, ist die wichtigste Zeit die, die wir zum Austausch und Plaudern haben. Uns verbindet eine belastende Krankheit, ein schweres Schicksal und die allgegenwärtige Sorge um unsere Kinder. Doch trotz aller Schwierigkeiten finden wir dennoch gerade in solch gemeinsamen Momenten Raum für Freude, Lachen und Leichtigkeit.

Es war einfach wieder ein wunderschönes Wochenende, und ich freue mich schon jetzt auf das nächste Treffen mit all den „Superseltenen“ Mamis! Ein herzlicher Dank geht an Michi, die uns diese wertvollen Auszeiten immer ermöglicht.

**Saskia und Eva**





# MPS-WELTKONGRESS 2024

## BALLONS, BEGEGNUNGEN UND VIEL HERZ



Was für ein aufregendes Abenteuer – meine erste Teilnahme an einem Internationalen MPS-Symposium! Wie kam es dazu? Michaela gehörte zum Organisationsteam, und darum fragte sie mich, ob ich am Kongress teilnehmen möchte! Sofort war mir klar: Ich möchte nicht nur als Teilnehmerin dabei sein, sondern aktiv mit meiner Unterstützung zum Gelingen des Events beitragen! Daher wurde ich Teil der fantastischen MPS Volunteers!

Meine Reise begann bereits ein paar Tage vorher, zusammen mit Michaela und ihrer engagierten Familie. Voller Vorfreude und Neugier auf das, was mich erwarten würde, war ich offen für all die neuen Erfahrungen. Bei solch großen Veranstaltungen ist jede helfende Hand Gold wert, und dieses Gefühl hatte ich von der ersten Sekunde an! Ich wurde sofort ins Team aufgenommen und hatte bis zum Beginn des Kongresses immer genug zu tun. Da ich bereits seit über 20 Jahren bei der Organisation von MPS-Veranstaltungen mitwirke, fühlte sich das, abgesehen von der Größe des Events, gar nicht so anders an – es war einfach großartig!

Das umfangreiche, parallellaufende Programm bot für alle etwas: Familien, Wissenschaftler:innen und sogar ein eigenes Kinderprogramm! Wir Volunteers wurden bereits im Vorfeld in verschiedene Aufgabenbereiche eingeteilt, und anhand unseres Plans wussten wir genau, wo und wann wir eingesetzt werden. Wenn ich gerade keinen Dienst hatte und „Not am Mann“ war, sprang ich jederzeit gerne ein. Während ich viel Zeit mit der Ausgabe der Übersetzungsmikrofone verbrachte, hatte ich die wunderbare Gelegenheit, den Vorträgen auch außerhalb des Kongresssaals zu folgen. Einige Vorträge wollte ich mir auf keinen Fall entgehen lassen – besonders berührend war die Vortragsreihe „Leben mit MPS aus Kinder-/Jugendperspektive“ mit Bálint sowie der lehrreiche Vortrag von Susanne Kiener über Osteopathie.

Ein ganz besonderes Highlight war der gemeinsame Marsch mit der Marching Band zur Gedenkfeier am Marktplatz, wo wir eine Ballonkette bildeten, die bis in den Himmel reichte, um den verstorbenen Kinder zu gedenken. In diesem Moment spürte man die große, sogar internationale, Zusammengehörigkeit besonders, unabhängig davon, aus welchem Land wir gekommen waren!

Der krönende Abschluss des Kongresses war das Netzwerk-Dinner am Abend. Auch hier ergaben sich viele interessante Gespräche, neue Bekanntschaften wurden geschlossen und alte Freundschaften aufgefrischt!

Vollgepackt mit neuen Eindrücken und unvergesslichen Erfahrungen, trat ich am Sonntag mit dem Zug die Heimreise an. Es war eine tolle Veranstaltung!

**Christine**



# DIE KRAFT DER GEMEINSCHAFT: MEIN ERSTER MPS-KONGRESS

Mein Name ist Carina, und ich bin die Oma von Elias. Mein Enkelsohn lebt mit MPS I und ist inzwischen vier Jahre alt. Darum nahm ich am Kongress in Würzburg teil. Es war für mich das erste Mal bei einem so großen Kongress, und ich war sehr aufgeregt und neugierig, was mich dort erwarten würde. Ich bin unglaublich dankbar, dass MPS-Austria unsere Teilnahme so großzügig unterstützt hat!

Am ersten Tag traf ich gleich zwei bekannte Gesichter – eine wirklich schöne Überraschung! Elias' Psychologin und seine Ärztin aus dem AKH Wien zu sehen, war einfach wunderbar. Es tat gut, so viele liebe Menschen aus der MPS-Familie wiederzusehen, die ich bereits kannte – das nahm mir die Nervosität.

Die Vorträge und Gespräche, die sich in den Pausen und beim Abendessen ergaben, fand ich sehr interessant, und ich konnte mir viel mitnehmen. Am allermeisten habe ich aus der Präsentation von Christine Wurlitzer mitgenommen. Ich habe viele Anregungen erhalten und kann seither einfache physiotherapeutische Bewegungen in Elias' Alltag einbauen.

Der Aufmarsch auf den Hauptplatz mit der Erinnerungsfeier an all die verstorbenen MPS-Patienten war ein berührendes Erlebnis. Besonders die Luftballon-Kette, die immer weiter in den Himmel ragte, für die verstorbenen Kinder, war traurig und gleichzeitig wunderschön.

Das gemeinsame Networking-Dinner am Samstagabend war sehr schön gestaltet, und wir hatten wirklich eine tolle Zeit und viel Spaß! Einfach unglaublich war der Austausch untereinander. Wir konnten über Themen sprechen, die uns alle begleiten, und die man mit anderen – nicht betroffenen Menschen – einfach nicht so

intensiv besprechen kann. Vor allem das gegenseitige Verständnis ist so wertvoll. Wenn man eine Situation erklärt, stößt man meist auf Verständnis, und die anderen betroffenen Angehörigen oder auch Patienten können sich gut hineinversetzen.

Ich bin echt froh, dass ich diesen Schritt gewagt habe und nach Würzburg, DEUTSCHLAND, gereist bin. Ein großes Dankeschön an die beiden MPS-Mamas, Sabine und Saskia, die mich nach Würzburg und wieder zurück nach Wien mitgenommen haben. Dieser Zusammenhalt lässt mein Herz ganz warm werden.



Carina



### VIER TAGE VOLLER WISSEN, AUSTAUSCH UND INSPIRATION



Ich war dieses Jahr zum ersten Mal mit meiner Familie bei einem MPS International Symposium. Dieses Mal war es auch gar nicht weit, denn der Kongress fand im Congress Centrum Würzburg in Deutschland statt. Das wollten wir uns nicht entgehen lassen. Es waren vier spannende und sehr lehrreiche Tage mit einem intensiven Programm, dem es an nichts mangelte.

Die Eröffnungsfeier mit Ali Mahlodji war ein inspirierender und motivierender Einstieg in den MPS-Weltkongress. Besonders in Erinnerung blieb mir das Zitat von Ludwig Börne: „Humor ist nicht eine Gabe des Geistes, sondern eine Gabe des Herzens.“ Mit Humor können wir alles schaffen. Er hilft uns, die notwendige Leichtigkeit im Leben zu bewahren, damit wir resilient durchs Leben gehen und sowohl kleinere als auch große, unvermeidbare Hürden überwinden können. Dabei müssen wir auch auf unser Herz hören, nicht nur auf unseren Verstand.

Am ersten Abend wurde auch die „CHA-MPS“-Kampagne vorgestellt und sowohl in einem Online-Webinar als auch live vor Ort diskutiert. Dabei geht es darum, die Zeichen und Symptome einer MPS-Erkrankung im Gesamtbild zu erkennen, denn nur dann sind sie aussagekräftig. Es wurden Geschichten von langen und schweren Wegen bis zur Diagnose erzählt. Diese Zeit muss drastisch verkürzt werden, damit lebensnotwendige Therapien und Behandlungen so schnell wie möglich beginnen können – denn jede Minute zählt!

Der nächste Tag startete früh mit spannenden Vorträgen. Den ganzen Tag über erhielten wir intensive Einblicke in laufende klinische Studien, neue Forschungsansätze und wissenschaftliche Beiträge zu

Therapieformen, Diagnostik und Behandlungen der unterschiedlichen MPS-Typen. Auch Workshops für MPS-Patient:innen und Familien, die den Alltag erleichtern sollen, wurden angeboten. Die Vorträge fanden größtenteils auf Englisch statt und wurden simultan übersetzt, um die internationale Teilnahme zu gewährleisten.

Neben den lehrreichen Vorträgen kamen auch Spaß und Genuss nicht zu kurz – es wurden Get-togethers und ein Networking-Gala-Dinner organisiert. Das Abendprogramm lud täglich zum gemütlichen Beisammensein und Austausch ein. An einem Abend fand auf dem Marktplatz von Würzburg eine Gedenkzeremonie statt, bei der wir uns an verstorbene MPS-Patient:innen erinnerten und den Kongress in die Straßen von Würzburg brachten. Unsere MPS-Kinder, Jugendliche und Erwachsene, die starke Persönlichkeiten mit einer positiven Lebenseinstellung und großem Lebenswillen sind, traten bei der Zeremonie als bunte und starke Gemeinschaft auf.

In den Pausen gab es immer großartige Gelegenheiten, sich mit Ärzt:innen, Fachkräften, Wissenschaftler:innen sowie Vertreter:innen der Pharmaindustrie, MPS-Organisationen, MPS-Patient:innen und Familien aus der ganzen Welt auf Augenhöhe auszutauschen.

Auch für die Kinderbetreuung war bestens gesorgt. So konnte mein Neffe Simon (MPS Typ II) vier Tage lang eine liebevolle und hochmotivierte Einzelbetreuung genießen, während meine Schwester, meine Mutter und ich uns mit neuem Wissen, Workshops und Networking bereicherten.

Einer meiner Lieblingsessions war die Vortragsreihe von erwachsenen MPS-Patient:innen, die eindrucksvolle Einblicke in ihr Leben gaben. Die Vorträge waren durch und durch inspirierend – Werte wie Lebensfreude, Stärke, Ausdauer, positive Einstellung und Optimismus wurden dem Publikum in Form von Erzählungen, Zitaten, Fotos,



Videos und Gesten vermittelt. Gänsehaut pur! Von diesen starken Persönlichkeiten kann man sich viel mitnehmen – nicht nur ihre Fähigkeiten als Speaker.

Einige Zitate und Botschaften von ihnen blieben mir besonders in Erinnerung:

- „I asked God for strength and God gave me difficulties to make me strong.“ – René Thompson
- „Your story may not have such a nice beginning, but that doesn't make you who you are. It's the rest of it – who you choose to be.“ – Dreamworks, Kung Fu Panda 2
- „Focus on solutions, not limitations.“
- „I believe that a degree of independence is possible in everyone's life.“
- „You CAN do it.“
- „Don't compare yourself to anybody.“
- „I try first, then think.“
- „Practice at your own pace and with your personal goals.“

Nach diesen vier Tagen war ich überwältigt und beeindruckt von den vielen Eindrücken, Begegnungen und neuen Informationen, die wir aus Würzburg mit nach Hause nehmen durften. Ein großes Dankeschön an die Organisator:innen Michaela Weigl, Carmen Kunkel und Alfred Wiesbauer für den unvorstellbar großen Aufwand, die Energie und das Herzblut, das hinter diesem Weltkongress steckte, sowie an die Vortragenden, Kinderbetreuer:innen und alle anderen Teilnehmer:innen, die die Veranstaltung zu dem gemacht haben, was sie war – ein intensiver Wissensaustausch und ein wundervolles Miteinander auf Augenhöhe.

Sonja



## FAMILIENZEIT UND AUSTAUSCH

Würzburg 2024 war unsere erste MPS-Weltkonferenz. Wir haben beschlossen, als ganze Familie teilzunehmen und sind mit dem Auto aus Graz angereist. Unsere Befürchtungen, dass es den beiden Kindern Finn und Levi langweilig werden könnte, zerstreuten sich sofort. Es gab eine fantastische Kinderbetreuung in drei großen, hellen Räumen mit vielen liebevollen Betreuern, einer Zaubermeisterin und verschiedenen Workshops.

Dank dieser Betreuung konnten auch wir Eltern an vielen interessanten Vorträgen teilnehmen. Die Themen reichten von verschiedenen Möglichkeiten der Physiotherapie über Achtsamkeit und neue Behandlungsmethoden bis hin zu psychologischen Ansätzen. Das Programm war spannend und abwechslungsreich.

Zwischen den Vorträgen wurden wir perfekt mit Kuchen, Kaffee, Säften, Snacks und Mittagessen versorgt – in einer Form, wie man es sich bei anderen Kongressen oft wünschen würde.

Das Kongresszentrum liegt direkt am Main, unweit der wunderschönen Würzburger Altstadt. In einer Pause nutzten wir die Gelegenheit für einen Spaziergang in der warmen Frühlingssonne. An einem Abend wurde ein gemeinsamer Awareness-Stadtspaziergang für alle Kongressteilnehmer organisiert, bei dem die Straßen für uns gesperrt waren, um die Aufmerksamkeit der Würzburger auf diese besondere und wichtige Veranstaltung zu lenken. Als Abschluss gab es am Hauptplatz eine lokale Spezialität: Rostbratwürste mit Sauerkraut im Brötchen – köstlich!

Für uns Familien mit MPS war der Kongress, der diesmal so nah von zu Hause stattfand, eine wunderbare Gelegenheit, andere Betroffene aus der ganzen Welt und ihre Geschichten kennenzulernen – das hat uns viel Zuversicht, Freude und Mut gegeben.

Auf der Heimfahrt nutzten wir die Gelegenheit, das nahe Legoland zu besuchen. Damit fand unser Ausflug einen wunderbaren Abschluss und wurde zu einem unvergesslichen Erlebnis für die gesamte Familie.

Claudia und Peter





### DER MPS-WELTKONGRESS AUS EINER ANDEREN PERSPEKTIVE



Eine ganz besondere Aufgabe wurde mir zuteil, als feststand, dass der nächste MPS-Weltkongress im deutschsprachigen Raum stattfinden und von den drei MPS-Gesellschaften Deutschland, Österreich und der Schweiz gemeinsam organisiert werden würde. Ich wurde mit der Leitung der Kinderbetreuung betraut und habe diese Aufgabe sehr gerne angenommen.

Als ich zusagte, befand ich mich noch in einer ganz anderen Lebensphase, als ich dann war, als der Kongress tatsächlich stattfand. Denn zwischen den ersten Gesprächen darüber und dem internationalen Symposium, bin ich Mama geworden. Mit der Unterstützung des Organisationsteams und auch meines Mannes Michael hat jedoch alles wunderbar geklappt.

Die Kinderbetreuung liegt mir besonders am Herzen. Ich finde es wichtig, dass MPS-Familien gemeinsam anreisen können, denn so ein Kongress ist für alle da und für alle ein ganz besonderes Ereignis. Das Motto von MPS 2024 wurde auch gelebt: Ein Kongress für alle – Betroffene, Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen, Familien und Pharma. Tagsüber standen Wissensvermittlung, Information und Austausch im Vordergrund, abends dann die Gemeinschaft. Meiner Meinung nach lebt diese Gemeinschaft von Kindern, die mitten im Geschehen herumwuseln, Wiedersehensfreude verbreiten, Freundschaften schließen und Lebensfreude zeigen. Ich selbst habe schon an vielen Weltkongressen teilgenommen und Freundschaften auf der ganzen Welt geschlossen. So freue auch ich mich jedes Mal wieder auf das Wiedersehen. Sowohl MPS-Kinder als auch ihre Geschwisterkinder sind ein wichtiger Teil dieser Gemeinschaft. Deshalb ist es mir sehr wichtig, diese Kinder während der Vortragszeit gut zu versorgen, um den Eltern Zeit zu geben, sich in Ruhe über neueste Entwicklungen im medizinischen Bereich zu informieren und ihnen gleichzeitig die Sicherheit zu schenken, dass ihre Kinder gut aufgehoben sind.

Die zahlreichen Rückmeldungen von Eltern und Kindern

zeigen, dass uns das gelungen ist. Ich freue mich sehr darüber, dass so viel Zufriedenheit herrschte, und danke an dieser Stelle meinem großartigen ehrenamtlichen Team. Denn ohne dieses Team wäre das alles nicht möglich gewesen! Ganz besonders freut es mich, dass wieder viele Geschwister von MPS-Patient:innen Teil des Teams waren, denn sie sind auf jeden Fall Expert:innen auf diesem Gebiet.

Die Kinderbetreuung während eines internationalen Symposiums nimmt ganz andere Dimensionen an als bei einer österreichweiten Veranstaltung. Ich war daher dankbar für die Unterstützung aus der deutschen MPS-Gesellschaft. Aus den Unterlagen von 2016 (Weltkongress in Bonn, bei dem ich als ehrenamtliche Betreuerin mitgearbeitet habe) konnte ich viele wichtige Informationen entnehmen und hatte jederzeit die Möglichkeit, nachzufragen.

Der große Unterschied lag gar nicht unbedingt in der Teilnehmer:innenzahl, sondern der Internationalität. Einige Kinder und MPS-Patient:innen aus anderen Ländern kannte ich bereits, doch bei weitem nicht alle. Also konnte ich auch ihre Bedürfnisse noch nicht einschätzen. Wenn ich in Österreich die Kinderbetreuung für eine Veranstaltung organisiere, weiß ich nach der Anmeldefrist ganz genau was wir brauchen, denn ich kenne unsere Kinder. Hier war das anders. So haben wir einen Fragebogen ausgearbeitet und an die Eltern verschickt, die diesen im Voraus ausfüllen sollten, um uns über die besonderen Bedürfnisse ihrer Kinder zu informieren. Zum Glück hat die Zusammenarbeit mit den Eltern so gut funktioniert und wir konnten uns gut vorbereiten und genügend Ehrenamtliche für die Einzelbetreuung und Gruppenbetreuung organisieren. Die Organisation der Einzelbetreuung hat Jana Zickmann übernommen, die auch viele der deutschen MPS-Patient:innen bereits kannte.

Das Programm war vielfältig und wir konnten tolle Workshopleiter:innen für uns gewinnen. So freute ich mich besonders, dass Sigrid und Jürgen von Enemenekiste wieder ein großartiges Kreativprogramm boten. Die beiden kannte ich bereits aus Bonn und wusste, dass sie die Kinder mit ihrer eigenen Kreativität begeistern und zu großartigen Erzeugnissen motivieren würden. Genauso

war es auch. Die deutsche Meister-Zauberin Antonella bot einen tollen Einblick in ihre Zauberkünste und begeisterte die Kinder in zwei Zaubershows. Während ihres Workshops entpuppten sich auch einige Kinder als tolle Zauberlehrlinge, die ihr Können sogar auf der Bühne vorführten und darüber hinaus sogar auf unserer MPS-Therapiewoche noch im Zauberveber den Bunten Abend mit ihren Künsten spannend gestalteten. Außerdem hat uns Tobi von XundinsLeben einen vielfältigen Bewegungsworkshop beschert und die Kinder und Jugendlichen traten in der Kindershow am Samstagabend mit einem Tanz auf, der das Publikum begeisterte.

Es ist schön zu sehen, wie die Kinder gemeinsam spielen und wachsen. Anfangs sind manche noch eher zurückhaltend, doch im Laufe der Tage tauen alle auf und genießen die Zeit in der Betreuung sehr. Während die einzelbetreuten MPS-Patient:innen für ausreichend Bewegung ihrer Betreuer:innen sorgten und uns auch in der Gruppenbetreuung besuchten, konnten fitte MPS-Kinder und ihre Geschwisterkinder an den Workshops teilnehmen und bis fünf Jahre die liebevolle Betreuung im Kongress-Kindergarten genießen. Dort wurde unter Anleitung von Sylvia gesungen, gespielt und vorgelesen, und auch die Jüngsten fühlten sich sehr wohl.

Abends mischte sich auch unser Team aus Ehrenamtlichen unter die Teilnehmenden und war Teil der wunderbaren Gemeinschaft. Ich bin unglaublich stolz auf dieses großartige Team, das von der ersten Minute an harmonisiert hat, und auf das ich mich jede Sekunde verlassen konnte.

**Anna Messenböck**

#### Danke an mein Team im Children & Youngsters Programme:

Antonia, Denise, Felice, Franziska, Jette, Manuel, Michael, Lenart, Luis, Scott, Sylvia, Theresa, Thomas

#### Kindergärtnerinnen:

Andrea, Anika, Diana, Jenny, Johanna und Sylva





## UNVERGESSLICHE MOMENTE SAMMELN

Hallo, ich bin Thomas. Meine Familie und ich sind 2007 durch meinen Bruder Stefan (MPS II) zur MPS- Familie gekommen. Seit 2022 bin ich Teil der Kinderbetreuung in den Therapiewochen, und in diesem Jahr bekam ich die Gelegenheit, vom 04. - 07. April am MPS-Weltkongress in Würzburg als Kinderbetreuer teilzunehmen.

Während der Betreuungszeit wurden die Kinder nach ihren Wünschen in vier Gruppen aufgeteilt, wobei sie jederzeit die Gruppe oder Aktivität wechseln konnten. Die Einteilung gestaltete sich folgendermaßen: Es gab die Bastelgruppe, die Zaubergruppe, eine Gruppe für Kleinkinder bis 6 Jahre und die Bewegungs- und Tanzgruppe. Ich hatte das Vergnügen, in der Zaubergruppe mitzuwirken, auch wenn sich leider nur wenige Kinder für diese Aktivität angemeldet hatten. Aber das hatte auch seine Vorteile, denn die Kinder konnten die Zaubertricks so länger üben! Am Samstag war die Aufregung groß, als die erlernten Zaubertricks und der vorbereitete Tanz der Bewegungsgruppe vor dem Networking Dinner auf der Bühne aufgeführt wurden!

Die sprachlichen Barrieren, die sich aus den unterschiedlichsten Herkünften der Kinder, Patienten und Begleitpersonen ergaben, konnten dank Übersetzern und einfachem Englisch problemlos überwunden werden. Ich habe festgestellt, dass die Verständigung unter den Kindern nicht dieselbe Sprache benötigt – sie verstehen sich einfach! Besonders schön war zu beobachten, wie Geschwisterkinder Akzeptanz, Toleranz und Empathie zeigten, ganz ohne Scheu oder Berührungsängste. Sie leben die Inklusion!

Am MPS-Weltkongress durfte ich viele positive Eindrücke, neue Erfahrungen und unvergessliche Momente sammeln. Vielen Dank für die Einladung!



Thomas







 **auf augenhöhe**   
ON EYE LEVEL

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

## LERNEN UND SPASS HABEN ALS KOMBIPAKET



Endlich war es so weit! Der 4. April war da. Warum ist das so besonders? Der MPS-Kongress hat gestartet. Ich war als Vortragender eingeladen und habe den letzten Schliff an meiner Präsentation während der Autofahrt nach Würzburg erledigt. Aufgeregt vor meinem ersten Vortrag vor so einem großen Publikum, wollte ich alles perfekt und wortgewandt übermitteln.

Im Kongress Center Würzburg erwartete mich ein herzlicher Empfang in der Lobby, bei dem es freudige Begegnungen mit alten und neuen Bekannten gab. Nach der langen, anstrengenden Fahrt legte ich mich danach erschöpft ins Bett und schlief sofort ein. Am nächsten Morgen fing das Programm auch schon - wundervoll organisiert - an. Nach einem ausgiebigen und leckeren Frühstück, ging es für mich schon direkt zur ersten Präsentation von Expertinnen. Nach diesem Vortrag wurde ich immer nervöser. Diese Frauen haben eine interessante Präsentation gehalten mit einer professionellen Vorkenntnis, da wollte ich meinen Vortrag unbedingt ebenso selbstsicher über die Bühne bringen.

Nach etlichen weiteren Vorträgen, z.B. zum Thema Karpaltunnelsyndrom, ging das Vortragsprogramm schon fast zu Ende. Es folgte jedoch noch ein toller Programmpunkt: Wir marschierten durch Würzburg, um Awareness zu schaffen und diesen Kongress zu feiern. Ein tolles Erlebnis. Auf dem schönen Platz wurde die Remembrance Ceremony für alle verstorbenen MPS-Patient:innen abgehalten und danach haben wir gemeinsam gegessen. Nach einer weiteren Nacht war es endlich so weit. Ich

war dran mit meiner Präsentation. Ihr fragt euch vielleicht, zu welchem Thema ich vortrug.

Ziel meines Vortrages war es, meinem Publikum etwas auf den Weg mitzugeben. Ich habe mir viele Gedanken darüber gemacht, was das sein sollte. Dabei kam ich zur Erkenntnis, dass es die Werte sind, die ich durch das Leben mit dieser Erkrankung gelernt habe. Niemand kann besser darüber sprechen, wie es ist mit einer solchen Belastung durch MPS durchs Leben zu gehen, als jemand, der selbst betroffen ist. Es ging mir in diesem Vortrag vor allem darum, dass die Erkrankung MPS für mich nicht nur ein Damoklesschwert ist, sondern auch ein Buch zu neuen Erfahrungen und Erinnerungen, die ein „gesundes“ Kind nie haben wird. Es ist mir nicht nur ein Klotz am Bein, sondern auch ein Geschenk, von unermesslichem Wert.

Durch diese Erkrankung habe ich Schmerzen erfahren, die für ein ganzes Leben ausreichen könnten, aber auch Verständnis für andere Menschen erlangt, die Hilfe suchen – zum Beispiel aufgrund solcher Schmerz-Erfahrungen. Das allerwichtigste hierbei ist zu sehen, dass egal wie aussichtslos die Lage einmal erscheinen mag, irgendwo immer ein Lichtblick ist, der auf einen wartet. Für mich persönlich sind es meine Familie, meine Freunde, genauso auch die MPS-Familie.

Nach dieser Message, welche ich in meinem Vortrag versucht habe zu übermitteln, kamen weitere unglaubliche Präsentationen von anderen Menschen, die genauso wie ich mit MPS leben und kämpfen, und diesen Kampf außerordentlich gut meistern.

Bei dem ereignisreichen Network-Dinner am Samstagabend durfte ich mit zwei anderen MPS-Erwachsenen durch den Abend führen. Wir wurden unter anderem mit einer Kindershow begeistert, mit einem köstlichen Menü verwöhnt und anschließend wurde gemeinsam gefeiert - Betroffene, Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen und Pharma. Denn es war ein Kongress für alle. Ein lehrreiches und spaßiges Wochenende, an dem man viel über die Stoffwechselerkrankung MPS lernen und sich mit anderen Betroffenen austauschen konnte.

Danke für die Organisation und für das Ermöglichen solch eines Wochenendes.

Danke von ganzem Herzen.

**Bálint**

## GEMEINSAM FÜR FORTSCHRITT UND HOFFNUNG

Dieses Jahr hatte ich zum ersten Mal die Gelegenheit, an einem MPS-Weltkongress teilzunehmen – eine wirklich interessante und einzigartige Erfahrung. Als Angehöriger eines MPS-II-Patienten ist es für mich besonders wertvoll, neue Therapien und Behandlungsansätze zu entdecken. Besonders bereichernd war es auch, auf so viele Familien aus der ganzen Welt zu treffen, die in einer ähnlichen Situation sind. Man tauscht sich nicht nur aus, sondern unterstützt sich gegenseitig.

Am spannendsten fand ich die Vorträge über zukünftige Behandlungsformen, wie etwa die Gentherapie und die neue Enzyersatztherapie für MPS-II-Patienten, die in Europa kurz vor der Zulassung steht. Diese Therapien geben uns allen viel Hoffnung, da sie die Lebenserwartung der Patienten deutlich verbessern könnten. Auch die neuen operativen Möglichkeiten zur Behandlung der Trachealstenose fand ich sehr interessant. Für viele Patienten könnte dies ein echter Wendepunkt sein, um besser atmen zu können und dadurch an Lebensqualität zu gewinnen. Besonders berührend und motivierend waren die Vorträge von MPS-Patienten, die über ihre Lebenserfahrungen berichteten und zeigten, dass man trotz der Einschränkungen durch die Krankheit viel erreichen kann.

Was den Kongress für mich so außergewöhnlich gemacht hat, war der Fokus auf die Patienten. Es ging nicht nur um Zahlen, Daten oder Forschungsergebnisse, sondern um die echten Geschichten der Patienten und ihrer Familien. Man hatte das Gefühl, dass wir und unsere Erfahrungen im Mittelpunkt stehen. Das hat mir klar gezeigt, dass es in der Forschung nicht nur um theoretische Fortschritte geht, sondern vor allem darum, das Leben der Menschen ganz konkret zu verbessern.

Der Austausch mit anderen Familien hat mir auch diesmal viel bedeutet. Es ist immer wieder erstaunlich, wie viel Kraft und Verständnis man voneinander bekommt. Es tut gut zu wissen, dass wir nicht allein sind und uns gegenseitig unterstützen können.



Muhamad

## ZARINA



Zum zweiten Mal hatte ich die Gelegenheit, den MPS-Weltkongress zu besuchen, und es freut mich sehr, dass ich wieder dabei sein konnte. Auch dieses Mal habe ich viele wertvolle Erinnerungen gesammelt und lehrreiche Erfahrungen gemacht. Als Mutter eines betroffenen Kindes bedeutet mir dieser Kongress besonders viel. Es sind diese Tage, an denen der Fokus ganz auf der Erkrankung und den Patienten liegt. Zu erleben, wie viel sich bewegt, was sich verändert und welche Fortschritte auf uns zukommen, gibt mir Hoffnung. In einer Welt, in der Betroffene täglich kämpfen, tut es gut, ihnen zu zeigen, wie wichtig sie und ihr Wohlbefinden für uns sind.

Am Ende des Kongresses war ich emotional hin- und hergerissen. Einerseits empfand ich Traurigkeit, dass die Tage so schnell verfliegen sind, andererseits spürte ich Vorfreude auf die Entwicklungen, die uns in den nächsten zwei Jahren erwarten.



# COCA-COLA INCLUSIONRUN

## WIR SCHAFFEN DAS

### Ein unvergessliches Erlebnis für alle

Der Vienna City Marathon ist nicht nur ein Wettkampf für Top-Athleten, sondern mit dem Inclusionrun auch ein Fest der Vielfalt und Inklusion. Denn er gibt Menschen mit Behinderungen die Möglichkeit, ein Teil dieses großartigen Events zu sein. Die Strecke misst 800 Meter – eine Herausforderung, die in 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, von den jubelnden Zuschauern wie ein Star gefeiert zu werden.

Für uns MPS-Familien ist der Inclusion Run jedes Jahr ein ganz besonderes Highlight. Unsere Kinder und Erwachsenen kämpfen oft mit den Hürden des Alltags, doch in diesem Moment zählt nur der Spaß, die Gemeinschaft und das Gefühl, gemeinsam etwas Großes geschafft zu haben. Es sind 800 Meter voller Anstrengung, aber auch voller Stolz und Freude, wenn wir das Ziel erreichen – ein Moment, der für immer bleibt: der Applaus, die Ermutigungen und vor allem das Wissen, dass wir gemeinsam etwas Außergewöhnliches geschafft haben - und das haben wir auch heuer mit über 50 Teilnehmern bewiesen.

Auch für die Zuschauer ist es ein emotionaler Moment. Zu sehen, wie Menschen mit Behinderungen ihre eigenen Grenzen überwinden, berührt und inspiriert. Es zeigt, dass jede Herausforderung – so groß sie auch scheinen mag – mit Entschlossenheit und Unterstützung zu bewältigen ist. Diese Botschaft trägt der Inclusion Run in die Herzen aller, die dabei sind.

**Michaela Weigl**





# VCM: FÜR MPS AM START

## LAUFEN FÜR HOFFNUNG - UNSER MARATHON FÜR MPS-AUSTRIA



Es war das zweite Mal, dass ich einen Marathon für den guten Zweck gelaufen bin. Und dieses Mal habe ich sogar eine neue Bestzeit erreicht. Doch es ging nicht nur um die Zeit – mein spezielles Ziel war es, erneut auf die seltene Erkrankung MPS aufmerksam zu machen und Spenden zu sammeln.

An manchen Tagen war es schwer, die Motivation zu finden. Es gab Momente, in denen ich mich fragte, warum ich das alles auf mich nehme – das frühe Aufstehen, die langen Trainingsläufe bei Wind und Wetter. Doch in diesen Augenblicken erinnere ich mich daran, wofür ich laufe: für die Menschen, die täglich mit den Herausforderungen leben, die MPS ihnen stellt, für die Forschung, die Fortschritte machen will, und für die Hoffnung auf Heilung.

Wenn die Beine schmerzen und der Atem schwer wird, ist es dieses „Warum?“, das mich antreibt. Es gibt jedem Schritt einen Sinn. Und das Glücksgefühl, das mich jedes Mal erfüllt, wenn eine neue Spende eingeht, ist einfach unbeschreiblich. Es zeigt mir, dass all die Mühe nicht umsonst war, und dass viele Menschen sich mit der Sache verbunden fühlen und einem unterstützend unter die Arme (oder Beine) greifen.

Dieser Marathon hat mir wieder gezeigt, dass es nicht darum geht, immer perfekte Tage zu haben. Vielmehr ist es die Fähigkeit, auch an den schlechten Tagen weiterzumachen, die den Unterschied macht. Und genau deshalb laufe ich weiter und freue mich schon riesig auf das kommende Jahr, denn die Community, die hinter all dem steht, ist einfach unglaublich. Gemeinsam schaffen wir etwas Großes, und das motiviert mich, jedes Mal wieder für MPS beim VCM an die Startlinie zu gehen.

Dieses Jahr wurde das Marathon-Erlebnis für mich noch unvergesslicher. Als ich die Ziellinie überquerte, wurde ich von der Community mit offenen Armen empfangen. Besonders bewegend war es, von der lieben Maria begrüßt zu werden, die ganz besonders stolz auf meine Leistung und Engagement war. Ihr Lächeln und ihre herzlichen Worte haben mir gezeigt, dass es nicht nur meine eigene Anstrengung war,



die mich ins Ziel trug, sondern auch das Gefühl Menschen, um sich zu haben, die einander unterstützen.

Besonders schön ist es auch, zu sehen, wofür die gesammelten Spenden eingesetzt werden. Wenn ich ehrenamtlich auf der Therapiewoche mitarbeite, bekomme ich hautnah mit, wie viel Gutes damit bewirkt wird. Zu erleben, wie die betroffenen Familien von den Hilfen profitieren, gibt mir noch mehr Motivation, weiterhin meinen Beitrag zu leisten. Ein Highlight war definitiv die Übernachtungsparty im Piratenschiff im Keller des Hotels – die Kinderaugen haben gestrahlt, und in solchen Momenten spürt man wirklich, wie viel Freude und Magie in solchen gemeinsamen Erlebnissen steckt. Die Kinder waren völlig in ihrer Fantasiewelt gefangen, als sie das Piratenschiff entdeckten. Ihr Lachen und ihre Begeisterung erfüllten den Raum, und es war, als würde man selbst wieder Kind sein.

In solchen Augenblicken merkt man, wie kostbar diese Momente der Unbeschwertheit sind – sie schaffen Erinnerungen, die bleiben, und bringen alle zusammen.

### Tabea

**Sich laufend für Menschen einsetzen, die es selbst nicht können – das war auch dieses Jahr das Motto von Run for Charity beim Vienna City Marathon.**

Ich hatte die Gelegenheit, in einer Arbeitsgruppe für Social Responsibility meiner Firma, Zimmer Biomet Austria GmbH, den Vorschlag einzubringen, MPS-Austria durch unsere Teilnahme am VCM zu unterstützen. So wurden Mitarbeiter motiviert, beim Wien-Marathon mitzulaufen, und für jeden gelaufenen Marathon, also 42 km, wurden 500 € an MPS-Austria gespendet. Um den Spendenbetrag möglichst hoch ausfallen zu lassen, entschied ich mich, für die volle Distanz zu trainieren.

Diese Entscheidung habe ich spätestens nach der zweiten Trainingswoche bereut, als die Läufe immer intensiver wurden. Neben Familie und Arbeit blieb kaum Zeit, sodass fast das gesamte Training in den frühen Morgenstunden oder spät abends stattfand. Drei Monate und 569 gelaufene Kilometer später stand ich schließlich am

Start des Vienna City Marathon, bereit, meinen ersten Marathon zu laufen. Die maximale Distanz meiner Trainingsläufe betrug 32 km, sodass die letzten 10 km eine Überraschung bleiben mussten.

Die ersten 38 km verliefen wie gewohnt, doch etwa drei bis vier Kilometer vor dem Ziel setzten Krämpfe ein, und es wurde immer schwieriger, einen Fuß vor den anderen zu setzen. Doch mit dem Ziel, Spenden für MPS-Kinder zu sammeln, und dem Gedanken an all den Schweiß während des Trainings, war Aufgeben keine Option. Auf den letzten Kilometern überholte mich Sebastian, der ebenfalls für MPS-Austria an den Start ging. Er motivierte mich sehr, und gemeinsam liefen wir über die 42-km-Marke.

Der erste Moment im Ziel war geprägt von Glückseligkeit, Stolz und Übelkeit. Ich wurde von den anderen MPS-Läufern und -Patienten herzlich empfangen, und wir verbrachten den restlichen Nachmittag am Rathausplatz. Neben meinem Marathon liefen zwei weitere Staffeln, bestehend aus Zimmer Biomet-Mitarbeitern, Freunden und Bekannten, die jeweils zu viert die 42 km absolvierten. So haben wir es geschafft, insgesamt drei Marathons zu laufen und eine stolze Summe von 1.500 € für die MPS-Therapiewoche zu erlaufen.

Vielen Dank an Zimmer Biomet und alle MPS-Läufer! Dank euch können wir Therapien für MPS-Patienten finanzieren und so deren Mobilität fördern, damit auch sie Glückseligkeit und Stolz durch Bewegung erfahren können.

**Michael**



# MPS-Therapiewoche 2024

## KINDERBETREUUNG







# MPS-THERAPIEWOCHE

## UNSER HIGHLIGHT DES JAHRES - ZUM 23. MAL

Hotel Kärntnerhof in Bad Kleinkirchheim mit Chef Dietmar Krenn - was für eine großartige Wahl!

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



### Organisation:

Michaela Weigl  
Christine Hauseder  
Anna Messenböck  
Michael Weigl

### UNSER DREAM-TEAM

#### Kinderbetreuung:

Anna Messenböck und Michael Weigl mit Jette Kienappel, Franziska Messenböck, Lisa Pichler, Thomas Plamberger, Paul Prähofer, Tabea Typolt, Lilla Velich, Sissi Wöhs

#### Physiotherapie und Ergotherapie:

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

#### Medizinische Gespräche: Ulrike Ihm

**Cranio Sacral Therapie:** Ulrike Kaser, Sebastian Stagl

**Osteopathie:** Michael Hasenknopf, Susanne Kiener

#### Massagen:

Sandra Kopetzky, Harald Meindl, Hermine Reitböck, Sebastian Stagl

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

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



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



## Eckdaten 2024

- 169 Teilnehmer:innen, 35 Patient:innen
- 16 Therapeut:innen, 2 Ärzt:innen, 5 Trainer:innen
- 10 Kinderbetreuer:innen
- 3 Workshops: Kreativ, Linedance, Simulationstraining
- 7 Einzeltherapien
- 7 Gruppentherapien: Progr. Muskelentspannung, Wassergymnastik, Rückenschule, Nordic Walking, Smovey, Linedance, Mountainbike
- 7 Therapietage, insgesamt 811 Therapieeinheiten
- rund 58 Stunden Therapie pro Tag
- Ausflüge: Heidi Alm, Brunnachbahn St. Oswalder Bockhütte, Millstättersee
- Kinderprogramm
- Abendprogramm (Packerlabend, Spieleabend, Konzertabend mit Johnny Favourit)

**Feldenkrais:** Petra Mistelberger  
**Hundetherapie:** Patricia Mauernböck mit Aurora  
**Kosmetik und Fußpflege:** Zulma Dimate  
**Simulationstraining:** Florian Lagler, Elisabeth Schreder  
**Workshop Resilienz:** Martin Zaglmayr  
**Wassergymnastik, Rückenschule, Progr. Muskelentspannung:** Physio- und Ergotherapeut:innen  
**Linedance:** Karin und Rudi Kientzl  
**Kreativworkshop:** Sigrid Meindl  
**Technik:** Martin Weigl  
**Foto- und Videoteam:** Johannes Weigl, Martin Weigl

HERZLICHEN DANK!



LICHT INS DUNKEL



# Unser Therapiewochen-Dream-Team

Nicht im Bild: Ulrike, Paul, Michael H, Florian

MICHAELA MARTIN

STEFAN

KARIN

RUDI

HERMINE



TABEA

THOMAS

MICHAEL



SEBASTIAN

PETER

HARALD

BÁLINT

LILLA

CHRISTINE

FRANZISKA

SUSANNE

KRISTINA

PETRA

ANNA

SOPHIA

SANDRA

ULLI

SISSI

LISA

MARIA

SIGRID

JETTE

SASKIA

PATRICIA & AURORA

# MPS-THERAPIEWOCHE

## MEINE ERSTE THERAPIEWOCHE



Als Teil des Kinderbetreuungs-Teams durfte ich in diesem Jahr die Therapiewoche begleiten und hatte eine sehr erlebnisreiche und schöne Zeit! Schon beim Weltkongress im März 2024 habe ich die familiäre Atmosphäre von MPS-Austria kennengelernt, somit musste ich nicht lange überlegen, als die Anfrage für die Therapiewoche kam. Da ich das erste Mal dabei war, waren es erstmal viele Eindrücke und viel Neues!

Gemeinsam mit einem großartigen Team durfte ich eine Woche lang jeden Vormittag mit den Kindern verbringen – im Spieleparadies im Keller des Hotels und besonders viel Zeit auf dem Außengelände. Der Spielplatz war natürlich ein Hit, aber auch auf der Go-Kart Bahn und der eigens dazu ernannten Fußballwiese hatten wir viel Spaß. Jeden Tag gab es außerdem ein besonderes Angebot - so haben wir verschiedenste Dinge gestaltet, wie bemalte T-Shirts, Rosenkugeln für den Garten und viele Armbänder.

Die Nachmittage nach dem Therapie- und Betreuungsprogramm waren meistens gefüllt mit gemeinsamen Aktivitäten. An einem Tag waren wir alle zusammen am Millstätter See, haben gebadet, entspannt und den See mit Kanus und SUPs erkundet. An anderen Tagen haben wir Ausflüge in die Berge gemacht und die schöne Landschaft Kärntens genossen. Es war großartig, gemeinsam die Natur und die Umgebung zu erkunden!

Durch die Zusammenarbeit aller wurde aus dieser Woche eine richtig schöne, erholsame und gewinnbringende Zeit. Dank der tollen Organisation und Planung von Michaela gab es detaillierte Tagespläne, durch die alle Therapieeinheiten und Aktivitäten unter einen Hut gebracht wurden. Wie gut strukturiert und getaktet alles war, hat mich wirklich beeindruckt, und so konnte ich mich auch auf meiner ersten Therapiewoche gut zurechtfinden. Besonders in Erinnerung geblieben sind mir die vielen Gespräche und der Austausch. Das Zusammensein war ein ganz vertrautes und ich habe mich von Beginn an wohl gefühlt, obwohl ich neu dabei war

und zu Beginn der Woche nur wenige kannte.

Mir bleiben nach der Therapiewoche 2024 also viele schöne Erinnerungen und Erfahrungen. Ich finde es schön, wie MPS-Austria all die verschiedenen Menschen mit unterschiedlichsten Alltagsleben zusammenbringt mit dem einen gemeinsamen Ziel: eine Woche zu verbringen, die den Rest des Jahres in Erinnerung bleibt. Jede Person leistet ihren persönlichen Beitrag für das Zusammensein und bereichert es so. Und die Therapiewoche ist letztlich eine tolle Mischung aus Mobilitätsförderung, Entspannung und Action, Zeit für sich und in Gesellschaft, und einem Geben und Nehmen.

Danke, dass ich dabei sein durfte!

**Jette**



## ERHOLUNG, AUSTAUSCH UND VIEL FREUDE

Im Juli ging es für uns für eine ganze Woche nach Kärnten in das wunderschöne Hotel Kärntnerhof zur MPS-Therapiewoche. Ich muss sagen, dass es gar nicht so leicht war, frei zu bekommen, da wir beide berufstätig sind. Umso mehr haben wir uns gefreut, dass es im letzten Moment doch noch geklappt hat. Für uns alle war diese Woche besonders, da wir in den letzten vier Jahren nur wenig unternehmen konnten und überwiegend zu Hause waren.

Im Hotel angekommen, erwarteten uns schon viele tolle Überraschungen. An dieser Stelle möchten wir gleich ein großes Dankeschön an Michaela und ihr Team aussprechen. Sie haben wieder einmal alles so wunderbar organisiert. Unzählige Arbeitsstunden und viel Mühe wurden investiert, damit wir eine unvergessliche Therapiewoche genießen konnten. Jede Stunde war für unsere MPS-Kinder, Eltern und Geschwister genauestens geplant – nichts wurde dem Zufall überlassen. Es waren hervorragende Therapeuten und Ärzte anwesend, die sich auskannten und liebevoll mit den Kindern umgingen.

Schon beim ersten Abendessen in gemütlicher Atmosphäre hatten wir die Gelegenheit, viele andere Familien kennenzulernen und uns auszutauschen. Am nächsten Morgen ging es um 8 Uhr mit der ersten Therapiestunde los. Marco hatte dabei so viel Spaß! Er war generell die ganze Woche sehr glücklich und entspannt.

Sogar für die Eltern gab es täglich eine große Auswahl an Aktivitäten, darunter Nordic-Walking, Linedance, Mountainbiken, Massagen oder Schwimmen. Uns wur-

de auch mal eine Pause vom stressigen Alltag gegönnt! Unsere zwei Mädels, Lena und Lorena, durften an der Hundetherapie teilnehmen, was ihnen großen Spaß machte. Danach ging es in den großen Pool, in dem auch Wassergymnastik für Jung und Alt angeboten wurde.

Abends freuten wir uns nicht nur auf das fantastische Essen, sondern auch auf das gemeinsame Beisammensein. Es wurde geredet, gelacht, gespielt und Fußball geschaut. An einem Vormittag nahmen wir an einem Simulationstraining mit Dr. Lagler teil, in dem uns Lösungswege für Notsituationen aktiv demonstriert wurden. Ich war begeistert, wie viel man dabei für den Alltag mitnehmen kann. Das Training hat uns sogar etwas die Angst vor einem Notfall genommen.

Nachmittags standen zahlreiche Ausflüge auf dem Programm. Der Besuch der Heidi Alm, Tretbootfahren am Millstättersee, die Beobachtung der Tiere im Wildpark Rosegg, Wandern und Minigolf sind nur einige der vielen Beispiele. Die gesamte Woche war gefüllt mit tollen Therapieeinheiten und wunderschönen Ausflügen.

Für uns war es eine lehrreiche, lustige und vor allem erholsame Woche, und wir freuen uns schon darauf, nächstes Jahr wieder dabei zu sein.

**Suzana**

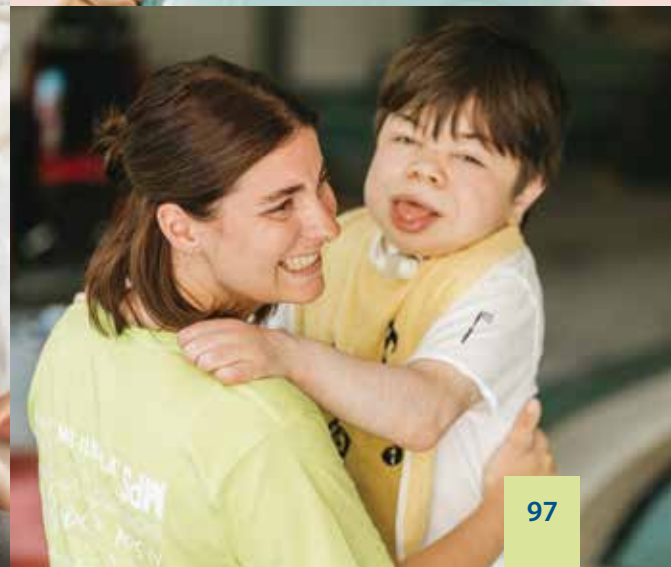


# MPS-Therapiewoche 2024

## THERAPIEEINHEITEN







# MPS-THERAPIEWOCHE

## MIT HERZ DABEI - ENGAGEMENT LOHNT SICH

Berufsbedingt war ich ganze zwölf Jahre weder als Mitarbeiterin noch als Gast auf einer MPS-Therapiewoche anwesend. Dieses Jahr konnte ich meinen Urlaub freier planen und so der herzlichen Einladung meiner Schwester Michaela Weigl folgen, aktiv an der MPS-Therapiewoche teilzunehmen. Gemeinsam mit meinem Mann Karl verbrachten wir 3 Nächte und 4 Tage im wunderschönen Bad Kleinkirchheim. Dort hatten wir die Gelegenheit, uns von der großartigen Arbeit des Vereins zu überzeugen – es hat uns erneut gezeigt, wie sinnvoll und lohnenswert es ist, sich für die MPS-Familie einzusetzen und Spenden zu sammeln.

Ist der Name „MPS-Familie“ übertrieben? NEIN!

Denn tatsächlich konnten wir beobachten, dass jeder Einzelne sich genau so fühlt. Es ist, als würden sie nach Hause kommen, wenn sie sich wiedersehen. Nicht zu ihren Leidensgenossen, sondern vielmehr zu Menschen, die sie verstehen, die sie lieben, die sie seit Jahren begleiten und betreuen. Menschen, die sie wirklich so sehen, wie sie sind. Sie teilen teilweise die gleichen Bedürfnisse und Herausforderungen im Alltag, sie hören zu und sind diejenigen, denen sie wirklich ALLES erzählen können. Mit ihnen haben sie bereits gemeinsam Erfahrungen gemacht und wollen auch weiterhin welche machen. Mit diesen Menschen können sie einfach mal sein, ohne sich erklären zu müssen.

Bei der Ankunft jeder Familie freuen sich die anderen Familien und die Begrüßung ist überaus herzlich.

Im Zimmer gibt es sogar Willkommensgeschenke, die durch Sachspenden von verschiedenen Firmen, die von der Vereinsleitung erbeten wurden, möglich gemacht wurden. Eine nette Geste, wie ich finde!

Die Therapiewoche war perfekt bis ins kleinste Detail geplant.

Jeder Teilnehmer hatte für den Vormittag einen Therapieplan. Die Patienten wurden von Top-Therapeuten ehrenamtlich betreut, unter anderem in Ergotherapie, Massage, Physiotherapie und Wassertherapie. Das ist einfach großartig!

Es wurden auch verschiedene Workshops angeboten, darunter ein Kreativworkshop, bei dem man selbst einen kleinen Film produzieren konnte. Das hat allen sehr viel Spaß gemacht. Auch hier gab es eine gute Seele, die den Workshop an mehreren Tagen angeleitet und gestaltet hat, sodass alle Teilnehmer einen Erfolg

verbuchen konnten.

Während den Therapien gab es eine Kinderbetreuung. Auch hier kümmerten sich liebevolle Freiwillige um die Kinder – sie bastelten, spielten, gingen schwimmen oder spazieren und betreuten sie individuell nach ihren Bedürfnissen.

Sogar eine Ärztin war die ganze Woche über vor Ort. Sie war für eventuelle Notfälle da und führte mit vielen Familien vorher geplante Einzelgespräche zu den verschiedensten Themen, die gerade anstanden. Ob genetische Befunde, Kinderwunsch oder aktuelle medizinische Probleme, alles konnte thematisiert werden. Die Familien sind mit ihr durch die langjährige Betreuung bei der jährlichen Therapiewoche sehr vertraut, so mein Eindruck.

Am Nachmittag wurden toll organisierte Ausflüge angeboten, an denen wirklich jeder teilnehmen konnte, oder es gab Zeit zur freien Gestaltung.

Abends gab es, neben dem köstlichen Essen, auch ein abwechslungsreiches Abendprogramm.

Wir waren beim „Packerlabend“ dabei. Das funktioniert so: Jeder bringt ein schön verpacktes Geschenk von zu Hause mit. Die Päckchen werden gesammelt, die Namen derer, die eines gebracht haben, in ein Glas geworfen. Im Laufe des Abends dürfen alle Kinder der Reihe nach aus dem Glas einen Namen ziehen und es wird vorgelesen, wer als Nächstes ein Packerl übernehmen und sein Eigen nennen darf. Moderiert wird das lustige Spektakel von einem erwachsenen Patienten, der das mit großem Engagement und viel Humor gestaltet. Am Schluss gibt es eine Tauschbörse, bei der solange getauscht wird, bis alle das haben, was ihnen Freude macht. Das ist besonders unterhaltsam für alle.

Im Eingangsbereich steht ein Flipchart, auf dem der Tagesablauf für alle gut sichtbar aufgelistet ist. Das habe ich besonders gut gefunden, denn hier findet man neben den Essenszeiten auch das tagesaktuelle Programm, an dem die Eltern oder ein Elternteil teilnehmen können, während die Kinder betreut oder therapiert werden (z.B. der Kreativworkshop oder eine MTB-Ausfahrt). Auch das Nachmittagsprogramm



ist vermerkt. Außerdem ist jederzeit jemand von der Vereinsleitung erreichbar, falls Fragen aufkommen.

Die MPS-Familie nimmt die Therapien dankbar und voller Vertrauen in Anspruch. In ihrer Freizeit tauschen sie sich miteinander aus, lachen miteinander oder weinen gemeinsam um Weggefährten, die leider viel zu früh von Gott zu sich berufen wurden. Ja, auch das ist eine Qualität, die man nur in einer Familie findet – gemeinsam zu trauern, Ängste anzusprechen und sich von unmöglich gewordenen Wünschen zu verabschieden.

Auch die gesunden Geschwisterkinder wachsen bei so einer Veranstaltung zusammen. Sie tauschen sich über ihre Rolle in der Familie aus. Auch sie haben mit Entbehrungen zu kämpfen und übernehmen oft ganz automatisch Aufgaben für ihre Geschwister, die auf Unterstützung angewiesen sind.

Alles in allem war es eine sehr gelungene und für alle Familien wichtige Veranstaltung!

Für meinen Mann und mich war es eine große Bereicherung, dabei zu sein und ich freue mich sehr, dass ich dieses großartige Projekt z.B. durch die Teilnahme an der Gemma MPS-Challenge unterstützen konnte. Dies Challenge hat echt Potential, ich hoffe, dass nächstes Jahr noch viele weitere Teilnehmer gewonnen werden können und werde auf jeden Fall wieder mitmachen, um Spenden für die Therapiewoche 2025 zu sammeln.

**Brigitte**



# MPS-Therapiewoche 2024

## AUSFLÜGE





# MPS & MIRNO MORE

## GEMEINSCHAFT AUF SEE: ERFAHRUNGEN UND EINDRÜCKE



Zum dreißigsten Jubiläum der Mirno More Friedensflotte durfte ich wieder Teil des MPS-Projektes sein. Es war eine wunderschöne Woche mit vielen neuen Eindrücken und Begegnungen. Gemeinsam haben wir unser Boot durch die Adria navigiert, Knoten geübt, in schönen Buchten geankert, fabelhaft gekocht und die gemeinsame Zeit genossen.

Ich würde mich freuen, im kommenden Jahr wieder Teil der MPS-Crew sein zu dürfen.

**Christoph**

Seit ich 2022 das erste Mal auf einem MPS Schiff bei der Friedensflotte Mirno More dabei war, freue ich mich immer aufs Neue, wenn ich gefragt werde, ob ich wieder als Skipper mitkommen möchte. Mit der Crew wird es niemals langweilig am Schiff, und es ist bewundernswert, was der Verein MPS-Austria leistet. Es ist rührend zu sehen, wie die Teilnehmer:innen aufblühen.

**Jakob**

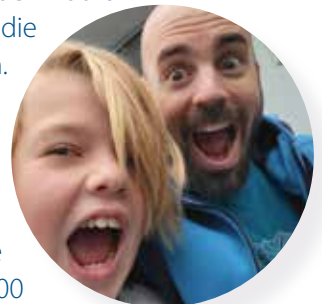
Alles begann im September diesen Jahres, als ich mit einer lustigen Truppe aus vier Kindern und sieben Erwachsenen nach Kroatien fuhr, um dort Teil der Friedensflotte Mirno More zu sein.

Mirno More ist ein Projekt, an dem sozial benachteiligte Kinder und Menschen mit Erkrankungen und Behinderungen aus vielen Ländern in Europa teilnehmen. Wir hatten in dieser Woche viel Spaß. Das Coolste für mich war die Segelrallye, bei der wir in einer Bucht ankerten und an Land gingen. Dort mussten wir gemeinsam als Team viele Aufgaben erfüllen, um die neuen Koordinaten für die Bucht zu bekommen, die wir als Nächstes ansteuern sollten.

Auch das gemeinsame Kochen an Bord und die vielen Aufgaben, die wir am Schiff übernehmen durften, haben mir sehr gefallen. Besonders beeindruckt hat mich die Formationsfahrt, an der mehr als 100 Segelschiffe teilgenommen haben.

Vielen Dank an MPS-Austria, dass sie mir und den anderen diese unvergessliche Reise geschenkt haben. Im nächsten Jahr wäre ich sehr gerne wieder dabei.

**Finn**



Die Woche auf dem Mirno More Friedensschiff hat mir gut gefallen. Ich habe mich gefreut, dass ich wieder dabei sein durfte und wir so tolle Sachen gemacht haben. Am besten hat mir das Speedbootfahren gefallen. Unsere Skipper Jakob und Christoph haben mir allerhand beigebracht, und das fand ich super. Danke, dass ich dabei sein durfte! Es war super, so viele von der MPS-Therapiewoche wiederzusehen und dass wir viel gemeinsam gemacht haben.

**Max**



Dieses Jahr durfte ich bereits zum dritten Mal mit MPS-Austria an der Friedensflotte teilnehmen, und es ist immer wieder ein einzigartiges Erlebnis. Inzwischen gewöhne ich mich schnell an den Bootsalltag, und es ist schön, nach einem Jahr wieder so viele bekannte Gesichter zu sehen.

Besonders gefreut hat mich, dass wir dieses Mal mit einem Beitrag am Friedensfest teilgenommen haben, wo ich meine Beatbox-Künste zur Schau stellen durfte. Nach meinem Auftritt wurde ich von vielen Leuten darauf angesprochen.

Ich möchte mich bei allen, die dieses Projekt ermöglicht haben, bedanken und hoffe, dass es noch lange weiterbesteht.

**Emanuel**

Es war das erste Mal, dass ich so lange alleine weggefahren bin – ohne meine Eltern, und dann auch noch segeln! Am Anfang war ich total nervös, weil ich noch nie auf einem Schiff war, geschweige denn so lange mit so vielen Leuten auf so engem Raum. Aber es war eine unglaublich tolle Erfahrung. Die größte Herausforderung war, dass wir immer als Team zusammenarbeiten mussten – das war so wichtig auf dem Schiff, sonst hätte nichts funktioniert.

Die ersten Tage war ich etwas seekrank, aber nach einer Weile habe ich mich daran gewöhnt. Jeden Tag gab es neue Veranstaltungen und Programme. Das hat es spannend gemacht. Am Donnerstag sind wir bei bewölktem Wetter zu einer großen Flottenausfahrt aufgebrochen – das war echt heftig, aber auch irgendwie cool. Ich habe sogar meinen Junior Skipper Ausweis bekommen, worauf ich echt stolz bin!

Wir mussten uns selbst verpflegen und in Gruppen kochen. Das war manchmal anstrengend, aber es hat auch Spaß gemacht. Vor allem hat mir die Woche gefallen, weil viele neue Leute aus verschiedenen Ländern mitgemacht haben. Und an zwei Tagen war sogar ein Kamerateam mit an Bord – das hat alles noch aufregender gemacht!

**Annalena**

Ich fand die Mirno More Friedensflotte Woche sehr cool und lustig, da ich viel gelernt habe und Spaß mit meinen Freunden hatte.

**Emilio**

Das einzigartige Mirno More Projekt bringt nicht nur Jung und Alt zum Lachen, sondern auch Krank und Gesund – und das ist, was zählt.

**Búlscu**

Ich liebe die Gemeinschaft, die wir an Bord jedes Mal haben. Wir helfen uns gegenseitig und jeder ist ein wertvolles Crew Mitglied. Ganz egal was er/sie kann oder nicht kann - an Bord hat jeder eine wichtige Aufgabe.

**Maria**



# MPS & MIRNO MORE



## VERTRAUEN UND ZUSAMMENHALT: DIE MAGIE DER FRIEDENSFLOTTE

**Wir freuen uns sehr, dass wir auch in diesem Jahr die Möglichkeit hatten, in einer so großen Gemeinschaft das Leben auf dem Schiff zu erleben, Toleranz zu üben, Hass und Vorurteile über Bord zu werfen und Freundschaften quer über ethnische und soziale Grenzen zu schließen.**

Wir durften bereits sechsmal mit der Friedensflotte segeln, und die teilnehmenden Kinder und Erwachsenen konnten wunderbare Erfahrungen sammeln, ihren schweren Alltag für einen Moment vergessen und das große Miteinander genießen. Von Tag zu Tag ist zu beobachten, wie die einzelnen jungen Menschen an sich wachsen. Dieses Projekt fördert Selbstständigkeit, Solidarität und Selbstbestimmung, stärkt Vertrauen und Sicherheit und schenkt Mut.

Körperliche Schmerzen kann diese Woche leider nicht lindern, doch die Seele hat Zeit sich zu erholen. Unsere Teilnehmer:innen können in dieser Woche die Sorgen ihres belastenden MPS-Alltags für kurze Zeit über Bord werfen.

Während der Flottenwoche stehen sie als Crewmitglieder im Mittelpunkt. Nicht ihre schwere Erkrankung. Sie werden gebraucht, sie sind wichtig, die gesamte Besatzung verlässt sich auf sie. Ob beim Navigieren, Segelsetzen oder beim Abwasch nach dem gemeinsamen Essen - jede Aufgabe ist wichtig. Auf engem Raum muss man sich gut organisieren und zusammenhalten. Und das lässt unseren MPS-Patient:innen eine wichtige Rolle zu-

teilwerden, in der sie sich und ihre Fähigkeiten einbringen können - jeder auf die eigene Art.

Gemeinschaft, Solidarität, Ver- und Zutrauen und vor allem - und das ist auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders wichtig - Selbstbestimmung. Ob direkt Betroffene oder Geschwister, die genauso mit diesem schweren Schicksal leben und umgehen müssen - während des sozialpädagogischen Segelprojekts dürfen sie einfach „sein“. Kind sein, Erwachsen sein, selbstständig sein, wichtig sein, in einer großen Gemeinschaft akzeptiert sein. Sie genießen die ungeteilte Aufmerksamkeit, wachsen zusammen, stärken sich gegenseitig und vertiefen ihre Freundschaften. Viele fühlen sich so verbunden, als wären sie Geschwister. Ich selbst bezeichne sie als meine Geschwister im Herzen. Durch unser gemeinsames Schicksal MPS, haben wir uns gefunden, und dürfen miteinander traurig sein, aber auch wunderschöne Erlebnisse teilen. Dafür bin ich sehr dankbar.

Als betroffene Schwester weiß ich, welche Sorgen und Ängste auch die Geschwister begleiten und daher ist es mir ein großes Anliegen auch für die Geschwisterkinder Raum und Gelegenheit zu schaffen, eine kurze Auszeit vom Alltag zu erfahren. Dennoch genießen sie es, gemeinsam an Bord mit anderen MPS-Patient:innen zu sein. Ein starkes Band verbindet sie und ich finde es schön zu sehen, wie die Freundschaft wächst und MPS keine Barriere dafür ist.



Wir sind froh, dass wir unsere Teilnahme dieses Jahr über Zeit-, Sach- und Geldspenden finanzieren konnten. Mein Dank geht in erster Linie an Paul, Jakob und Christoph, die sich Urlaub genommen haben, um das Projekt ehrenamtlich als Skipper und Betreuer zu begleiten. Außerdem an die Firmen Energie AG und Asamer, die uns jeweils einen Firmenbus für die sichere An- und Abreise zur Verfügung gestellt haben und an maxi.markt, wo wir wieder Lebensmittel für die Verpflegung der Crew abholen durften.

Ganz besonders gefreut hat es mich, dass so viele private Unterstützer:innen über unsere Online-Spendenseite gespendet haben und hier ließen zwei Spenden mein Herz ganz besonders hüpfen, denn sie kamen von inzwischen erwachsenen Geschwistern von MPS-Patienten, die selbst als Kinder Teil der Friedensflotte waren. Die Worte: „Ich weiß, was dieses Projekt bewirken kann, darum unterstütze ich es gerne.“ haben mich sehr berührt und auch motiviert. Denn gibt es ein schöneres Feedback als diese Aussage – Jahre nach der Teilnahme?

Mit der Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More möchten wir nachhaltig im Leben unserer MPS-Patient:innen und „gesunden“ Geschwisterkindern wirken. Sie sollen eine Woche der Gemeinschaft erleben, in der sie sich austauschen und zeigen können, was sie draufhaben. Eine Woche, in der sie Zeit haben Dinge selbst zu tun, die im Alltag einfach nicht möglich sind. Sie sind Teil einer Crew und in einer Crew ist jedes Glied wichtig. Nicht alle Aufgaben können von jedem Crewmitglied erledigt werden, doch gemeinsam schaffen wir es. Gemeinsam navigieren wir ein Segelschiff durch die Adria. Und hey, das ist eine große Aufgabe.

Ich bedanke mich von Herzen bei allen, die für dieses Projekt gespendet haben, denn damit wurde sieben wunderbaren, starken Menschen die Teilnahme an der 30. Friedensflotte Mirno More und all den Werten, die dahinterstehen, ermöglicht. Wir segeln für Frieden und Toleranz und unsere MPSler:innen können während dieser Woche Mut und Selbstvertrauen gewinnen.

Eine tolle Idee hatte MPS-Mama Simone, die kurzerhand eine eigene Spendenaktion erstellt und in ihrem Umfeld geteilt hat – so hat sie € 520,- für das MPS-Schiff gesammelt und uns damit großartig unterstützt! Danke!

Unser großer Wunsch ist es, einen Sponsor für dieses Projekt zu finden, der eine Schiffspatenschaft für das MPS-Projekt bei der Friedensflotte übernimmt. Wer weiß, vielleicht haben wir im nächsten Jahr noch mehr Glück. Ideen dazu sind jederzeit herzlich willkommen!

**Anna**

Seit meiner ersten Teilnahme an der Friedensflotte Mirno More 2009, als ich selbst noch ein Kind war, ist dieses Projekt etwas Besonderes für mich. Seit 2017 begleite ich die MPS-Crew als Betreuer, und jedes Mal wieder ist die Woche unbeschreiblich. Es ist schön mit ganz unterschiedlichen Menschen aus verschiedenen Lebenssituationen eine wunderbare Woche zu erleben und zu sehen, wie sie über sich hinauswachsen. Beim Segeln können sie so viele wichtige Erfahrungen machen, die auch ihren Alltag zuhause prägen. Gemeinschaft und Zusammenhalt werden großgeschrieben, und an ihren Aufgaben an Bord können sie alle wachsen.

Es ist schön, dass uns die Eltern so viel Vertrauen entgegenbringen, dass wir eine Woche mit ihren Kindern verbringen und ihnen eine so tolle Gelegenheit bieten können. Auch für uns verantwortliche Erwachsene ist die Friedensflotte eine großartige Erfahrung, und wir sind ein tolles Team. So gelingt die Woche am besten. Eine ganze Woche als Betreuer auf einem Schiff klingt anfangs immer recht lange, doch je mehr Zeit vergeht, desto mehr wünscht man sich, dass die Woche noch länger dauert. Einfach eine schöne Zeit für alle.

In meiner Familie habe ich die Werte, die auch auf der Friedensflotte wichtig sind, schon von klein auf mitbekommen, und so freue ich mich, Teil des Projektes sein zu können.

**Paul**



# VÄTER(AKTIV)WOCHENENDE



## WELLNESS STATT WHEELS - WETTERKAPRIOLEN UND GAUDI

Das Väterwochenende in Radstadt im September 2024 wird wohl bei keinem der Teilnehmer so schnell in Vergessenheit geraten. Unsere Suche nach einem Hotel im Ennstal führte uns ins Sporthotel Radstadt – zum Glück ein Hotel mit Wellness-Angebot. Denn wir haben genau das Wochenende erwischt, an dem die Temperaturen um 20 Grad fielen und es in ganz Österreich regnete (Hochwasser in vielen Teilen). Wetterbedingt wurde es zu einem „Männerpassivwochenende“, da das Wetter keine MTB-Touren zuließ: intensiver Regen und sogar Schneefall! So blieben die Mountainbikes zu Hause, und wir trotzten dem Wetter mit Wanderungen.

Die meisten Teilnehmer reisten am Donnerstag an, und beim gemeinsamen Abendessen planten wir die Touren für den nächsten Tag. Am Freitag ging es trotz strömenden Regens zum Mandlberggut, wo wir die Destillieren besichtigten und die Produktion ätherischer Öle aus Latschenkiefern erkundeten. Die Qualität der Produkte hat uns überzeugt! Durchgefroren und durchnässt waren mehrere Saunagänge im Hotel die perfekte Aufmunterung.

Am Samstag dachten wir uns, dass Schnee vielleicht besser auszuhalten sei als Regen, also fuhren wir gemeinsam mit einigen Skitourengehern mit dem öffentlichen Bus ins 800 Meter höher gelegene Obertauern. Dort erwartete uns reichlich Schnee – bei Schneetreiben und etwa einem Meter Neuschnee stapften wir durch den Ort. Glücklicherweise war ein Burger-Restaurant geöffnet, in dem wir uns aufwärmen konnten. Wieder im

Hotel, war die Sauna erneut unser Zufluchtsort.

Trotz des miserablen Wetters ließen wir uns die gute Stimmung nicht verderben. Umso schöner finden wir es, dass dennoch alle gekommen sind, um gutes Essen, Trinken und die gemeinsame Gaudi zu genießen, die unvergesslich bleibt.

Auch die Heimreisen am Sonntag waren durch Überflutungen und Straßensperrungen, die bereits weite Teile Österreichs betrafen, teils abenteuerlich.

Wir freuen uns schon auf das nächste VAW 2025 – egal, wo es stattfinden wird!

**Martin W. und Peter**



## MARTIN K.

Ich war das erste Mal dabei und wurde nahtlos in eure Gruppe aufgenommen.

Die An- und Abreise war bereits ein Abenteuer: mit meinem Auto durch überflutete Unterführungen und Fahrverbote. Sonst wäre ich nicht mehr nach Hause gekommen!

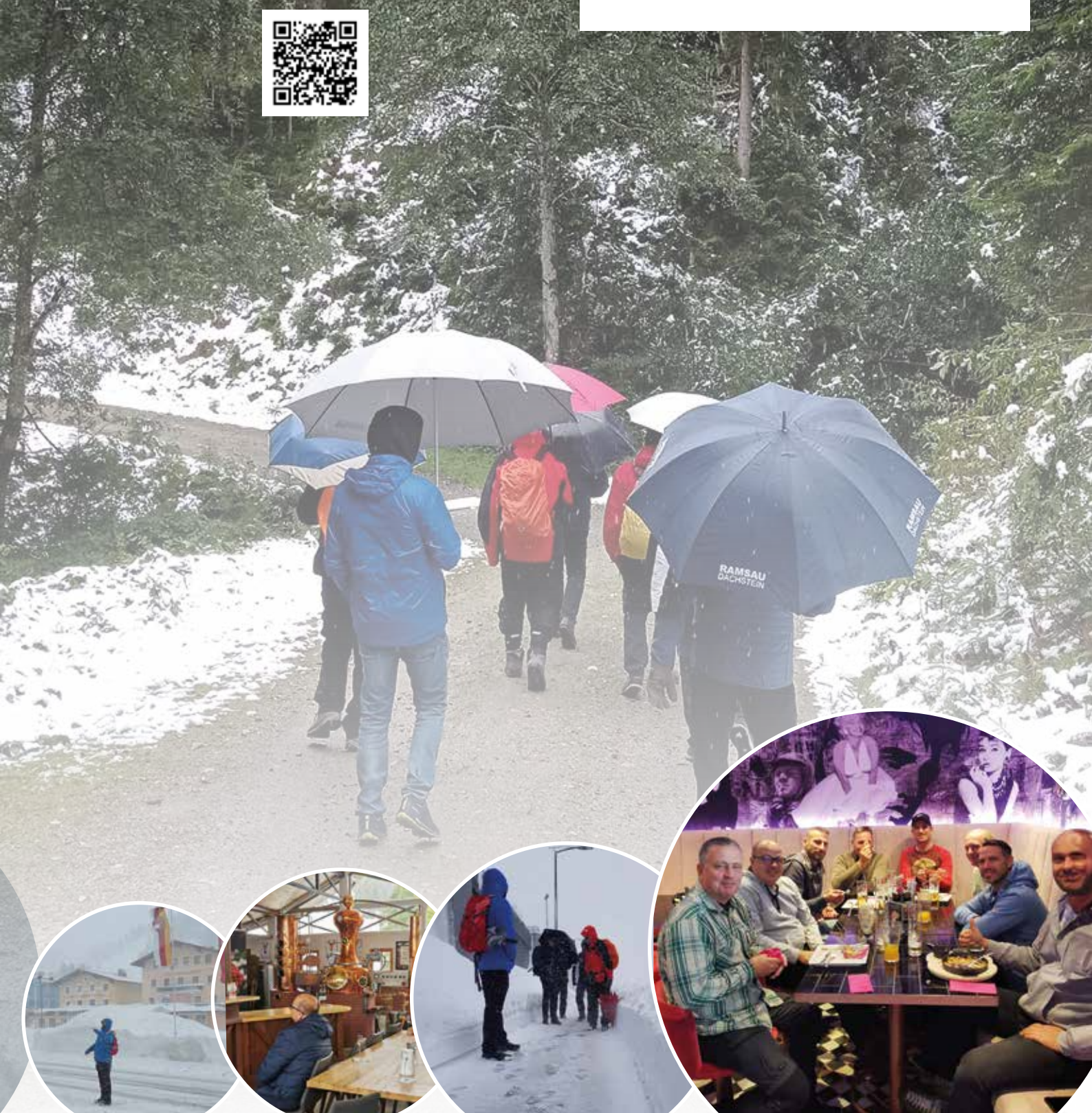
Vor Ort haben wir das Beste aus dem Dauerregen und der Kälte gemacht. Ich komme auf jeden Fall gerne wieder!



## TAMÁS

Das Väter-Aktiv-Wochenende war dieses Jahr wieder etwas Besonderes. Mit großen Erwartungen sind wir nach Radstadt gereist. Sonne, Hütten, Mountainbiken... - es kam aber dieses Mal ganz anders: strömender Regen drei Tage lang, 80 cm Neuschnee und Schneeverwehungen in Obertauern – ein ganz neues Erlebnis im September!

Wir haben trotzdem das Beste daraus gemacht: Schneewanderungen, Schnapsverkostung und viel Sauna, machten diese Tage – zur Abwechslung - sehr entspannt! Ich bin mir ganz sicher – nächstes Jahr werden wir wieder auf unseren Bikes schwitzen!



# SKF®

Meisterbetrieb

**HÖLL** PETER

Trockenausbau - Stuckateur- und Vollwärmeschutzarbeiten

mail: [office@meisterbetrieb-hoell.at](mailto:office@meisterbetrieb-hoell.at), Tel. 0680/327 0858

Raiffeisen  
Grieskirchen 

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

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

LINZ AG



Jetzt sparen und genießen:  
Mit der **LINZ AG Vorteilswelt!**

JÄHRLICH  
BIS ZU  
**30**  
GRATISSTROM-  
TAGE



[www.linzag.at/vorteilswelt](http://www.linzag.at/vorteilswelt)

# MPS-ERWACHSENENTREFFEN

## THERAPIE UND ERHOLUNG - MINI-KURAUFTHALT IN HÉVIZ



Aufgrund von Termenschwierigkeiten wurde in diesem Jahr das Erwachsenentreffen mit dem Erlebniswochenende zusammengelegt. Zusätzlich organisierte Michaela für eine kleine Gruppe ein besonderes Event in Héviz: einen Mini-Kuraufenthalt als „Testballon“ für eine größere Veranstaltung.

Von 3. bis 6. Oktober 2024 fand unser Aufenthalt in der idyllischen Frühstückspension Villa Mediterran statt. Am Donnerstagnachmittag trafen wir ein und waren gespannt auf die bevorstehenden Tage. Nach dem Beziehen der Zimmer ging es zum leckeren Abendessen ins Restaurant Royal Liget, nur einen Katzensprung von unserer Unterkunft entfernt.

Jeden Morgen erwartete uns ein liebevoll vom Hausherrn selbst zubereitetes Frühstück. Gestärkt machten wir uns sodann auf den Weg zum einzigen natürlichen Thermalsee der Welt, in dem man auch baden kann. Bei einer Wassertemperatur weit über 30 Grad Celsius konnten wir das heilende Wasser genießen, das nicht nur entspannend wirkt, sondern auch nachweislich positive Effekte auf das Knochensystem, Rheumatismus und viele andere Beschwerden hat. Die Wärme des Sees ermöglichte es uns, trotz des Kälteeinbruchs an der frischen Luft zu schwimmen. Am Samstag wurden wir mit herrlichem Sonnenschein verwöhnt – und wie man so schön sagt: „In der Sonne ist es besonders entspannend!“

Die Schlammpackungen, die wir zusätzlich gebucht hatten, sorgten für pure Entspannung. Nachmittags warteten entspannende Therapien wie Massagen und Kosmetikbehandlungen auf uns, die den Aufenthalt wirklich zu einem therapeutischen Erlebnis machten.

Ein besonderes Highlight war der Freitagabend, als Michaela eine Überraschung für uns vorbereitet hatte. Im Restaurant Laposa, wo wir einen spektakulären Blick über den Plattensee genießen konnten, wurden wir mit köstlichen Speisen verwöhnt. Leider war das Wetter uns nicht gnädig, denn den sonst so schönen Sonnenuntergang konnten wir leider nicht beobachten. Dennoch war es sehr gemütlich in dem modernen Lokal, in welchem sogar Weinstöcke wachsen - einfach toll!

Am Samstagabend entschieden wir uns, eine traditionelle Csárda in der Stadt zu besuchen. Bei Live-Musik und ungarischer Landesküche hatten wir jede Menge Spaß und genossen den letzten Abend in unserer kleinen Runde.

Nach einem letzten, erholsamen Thermenbesuch am Sonntag mussten wir schon wieder Abschied nehmen. Ich danke Michaela herzlich für die hervorragende Organisation. Durch unsere positive Resonanz motiviert, wird sie 2025 bestimmt ein größeres Treffen für alle erwachsenen MPS-Patienten planen. Wir freuen uns darauf!

**Brigitte**

## UNGLEICHBEHANDLUNG! EINE ENDLOSE GESCHICHTE?



Sendung Bürgeranwalt am 12. September 2025

Zwei Brüder, beide mit MPS II, wohnhaft an derselben Adresse, versichert bei verschiedenen Krankenkassen. Karl, versichert bei der ÖGK, erhält seine Enzyersatztherapie zu Hause. Georg, versichert bei der BVAEB, muss wöchentlich ins Krankenhaus.

Wir kämpfen seit Jahren um eine Heimtherapie für Georg - bisher erfolglos. Denn obwohl seit 2019 ein Vertrag bzgl. Kostenteilung für seine Therapie zwischen der NÖ LGA und der BVAEB besteht, ist es bis dato unmöglich. Darin ist festgelegt, dass die Verantwortung für die Verabreichung der Therapie bei der Krankenanstalt liegt und das

Medikament aus der Krankenhaus-Apotheke bezogen werden muss – was bei keinem anderen MPS-Patienten so gehandhabt wird. Bei Karl war die Vertragsänderung kein Problem, bei Georg jedoch passiert sie trotz intensivster Bemühungen nicht.

Die Familie ist durch die schwere Erkrankung der beiden Brüder ohnehin schon maximal belastet. Diese Ungleichbehandlung macht es noch schlimmer, ist untragbar und muss gelöst werden. Wir haben also einmal mehr Kontakt mit dem Bürgeranwalt aufgenommen und hoffen, dass seine Intervention zu einem positiven Ausgang für Georg führt. Zwei Monate später (Redaktionsschluss dieser Ausgabe) gab es noch keinerlei Kommentar vonseiten der BVAEB und der NÖ LGA.

Der nächste Schritt wird wohl eine Klage sein. Seit über 20 Jahren kämpfen wir mit Einzelfallentscheidungen herum, obwohl es dafür keine medizinische Begründung gibt. Wann kommen wir endlich so weit, dass Patient:innen selbst ihren Best Point of Service bestimmen und ihre Therapie dort bekommen können, wo es für sie am besten ist?

**Michaela Weigl**

**SPARKASSE**   
Oberösterreich

**Unser Land  
braucht Menschen,  
die an sich glauben.**

**Und eine Bank,  
die an sie glaubt.**



[www.sparkasse-ooe.at](http://www.sparkasse-ooe.at)

**#glaubandich**

# MPS-ERLEBNISWOCHENENDE

## ENTDECKEN, ERHOLEN, ERLEBEN, ENTSPANNEN



In diesem Jahr war es uns aus vielen Gründen – gesundheitlich und beruflich – leider nicht möglich, an den verschiedensten Veranstaltungen und Aktivitäten teilzunehmen. Deshalb haben wir vier uns besonders auf die Erlebnistage in Gmunden gefreut.

Gleich bei der Ankunft im Hotel Margerl fühlten wir uns gut aufgehoben.

Man merkte den Gastgeberinnen schon auf den ersten Blick an, dass sie ihren Job mit Liebe machen. Sie strahlen diese Herzlichkeit aus und haben uns mit offenen Armen empfangen.

Den Donnerstag durften wir mit einem leckeren Abendessen beginnen. Am Freitag stand eine Führung bei der Gmundner Keramik auf dem Programm (meine drei Männer waren anfangs etwas skeptisch, was sie dort sollten 😊).

Es war unsere erste Führung durch den Betrieb, und wir waren alle sehr überrascht zu sehen und zu hören, wie viel Arbeit hinter jedem einzelnen Stück steckt – alles in echter Handarbeit. Manuel und Gabriel durften sogar ausprobieren, wie man einen Teller im typischen Gmundner-Keramik-Muster bemalt.

Da die Kinder nach der Werksbesichtigung selbst kreativ werden wollten, konnten sie jeweils eine Keramikscherbe (z. B. Teller oder Krug) gestalten. Diese wird nun gebrannt und uns in ca. zwei Wochen per Post zugeschickt.

Am Nachmittag stand eine Panoramashiffahrt auf dem Traunsee auf dem Programm. Dabei hatten wir alle Zeit, uns auszutauschen und gemütlich zu plaudern.

Am Samstag starteten wir alle gemütlich mit einem kurzen Spaziergang zur Talstation Grünberg und fuhren mitten in den Nebel hinauf auf den Berg. Doch oben angekommen erwartete uns herrlichster Sonnenschein.

Den Baumkronenweg können wir nur weiterempfehlen. Es ist ein nicht allzu langer, aber sehr schöner Spaziergang. Wer sich traut, kann sich im Aussichtsturm über die Rutsche wieder zum Ausgang hinunterwagen. Einige von unserer Gruppe wanderten noch weiter zum

Laudachsee. Im Herbst, wenn die Sonnenstrahlen die bunten Blätter beleuchten, hat die Landschaft etwas Besonderes – selbst wenn plötzlich Nebel aufzieht. Der See zeigte sich kurz im wunderschönen Sonnenschein.

Den Samstag beendeten wir mit einer lustigen Kegelrunde.

Am Sonntag genossen wir die letzten Stunden mit den Familien und Freunden im Wildtierpark Cumberland. Dort kann man einen ausgiebigen Spaziergang machen und dabei die verschiedensten Tiere entdecken. Manuel war besonders von den Wölfen und dem Fischotter beeindruckt.

Es war für uns ein sehr entspannendes Wochenende. Wir hatten ausgiebig Zeit, uns mit den anderen auszutauschen, Ratschläge einzuholen oder einfach nur zu lachen.

**Rosemarie**

### MICHAELA

Dieses Jahr habe ich ein ganz besonderes Programm für unsere MPS-Familien zusammengestellt, damit sie eine wohlverdiente Auszeit vom Alltag genießen und wertvolle Erinnerungen sammeln können, die ihnen in schweren Zeiten Kraft geben.

Mit 46 Teilnehmenden – darunter 15 Patient:innen mit ihren Familien – haben wir das Erwachsenentreffen und die Erlebnistage vereint, um allen eine unvergessliche Zeit zu schenken. Für unsere erwachsenen Patient:innen gab es sogar ein individuelles Therapieangebot, das unser lieber Therapeut Sebastian mit Craniosacraltherapie und Massagen bereichert hat. Das war besonders wertvoll, denn Schmerzen und eingeschränkte Mobilität beherrschen ihren Alltag.

Dieses Wochenende war ein Geschenk, das alles vereinte: Ruhe, Freude und Verbundenheit mit unserer MPS-Gemeinschaft. Diese besonderen Erinnerungen, fernab von Krankheit und Alltag, sind Momente, die unsere Herzen für die Herausforderungen der Zukunft stärken und die wir als wertvolle Schätze mit nach Hause nehmen.

# Impressionen MPS-Erwachsenentreffen und Erlebnistage







# LEBENSQUALITÄT SICHERN

## PSYCHOSOZIALE VERSORGUNG VON PATIENT:INNEN MIT SE UND DEREN FAMILIEN IN ÖSTERREICH

**Claudia Vogrincic-Haselbacher (Psychologin und betroffene Mutter) teilt ihre Einschätzung zur Versorgungslage, gestützt auf aktuelle Daten aus dem Projekt BOOSTER.NAP.SE von Pro Rare Austria**



Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und deren Familien sind während der Diagnose, wie auch im weiteren Verlauf der Erkrankung, besonderen psychischen und sozialen Belastungsfaktoren ausgesetzt.

### Herausforderungen und Diagnoseprozess

Für viele Menschen mit seltenen Erkrankungen ist der Weg zur Diagnose meist lang und von Unverständnis geprägt. Die Erkrankung selbst bringt vielfach Symptome mit sich, die schwer mit dem normalen Alltag vereinbar sind. Zudem ist der Verlauf der Erkrankung oft ungewiss, und es stehen nur sehr eingeschränkt Therapieoptionen ohne Heilungsaussicht zur Verfügung.

### Weitere Belastungsfaktoren

Zukunftsängste in Bezug auf Beruf, Schule, Familiengründung und Freizeitgestaltung sind ebenfalls präsent. Zusätzlich belasten komplizierte Behördenwege, mangelnde Integration und finanzielle Sorgen, die durch die erheblichen Kosten der seltenen Erkrankung entstehen. Diese Herausforderungen betreffen nicht nur die Patient:innen selbst, sondern auch deren Familien.

### Auswirkungen auf die Familien

Studien haben gezeigt, dass Eltern chronisch kranker Kinder über deutlich mehr elterlichen Stress berichten als Eltern nicht-beeinträchtigter Kinder. Eltern von Erkrankten fühlen häufig den Druck der Verantwortung für die medizinische Behandlung ihrer Kinder und haben häufig einen erhöhten krankheitsbedingten Betreuungs- und Pflegebedarf zu organisieren. Dies führt zu erhöhten Angst- und Depressionswerten sowie zu Schlafstörungen und Müdigkeit.

Ein weiterer Aspekt ist die Auswirkung auf das Arbeitsleben der Eltern: Viele sehen sich gezwungen, ihre Arbeit aufzugeben oder ihre Berufstätigkeit zu reduzieren, was wiederum häufig finanzielle Sorgen mit sich bringt. Diese besonderen Belastungen können mit den Sym-

ptomen einer posttraumatischen Belastungsstörung verglichen werden, die als psychische Reaktion auf extrem belastende Ereignisse oder bedrohliche Situationen auftritt.

### Beeinträchtigung der Lebensqualität

Es ist naheliegend, dass die Lebensqualität von Patient:innen und ihren Familien durch diese besonderen Belastungen erheblich beeinträchtigt sein kann. Viele Studien zeigen, dass chronische Erkrankungen tatsächlich mit einer niedrigeren Lebensqualität sowohl bei den Patient:innen als auch deren Familien verbunden sind. Je schwerer die Krankheit ist, desto größer sind auch die Auswirkungen auf die Lebensqualität der Familie.

### Notwendigkeit psychosozialer Unterstützung

Psychologische und soziale Unterstützung sollte daher ein wesentlicher Bestandteil der Betreuung und Behandlung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung sein. Doch wie steht es um die psychosoziale Versorgung in Österreich?

### Definition psychischer Gesundheit

Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) definiert psychische Gesundheit als einen Zustand des mentalen Wohlbefindens, der es den Menschen ermöglicht, die Belastungen des Lebens zu bewältigen. Psychische Gesundheit ist dabei mehr als die Abwesenheit von psychischen Störungen; sie ist ein komplexer Zustand, der von Mensch zu Mensch unterschiedlich erlebt wird und mit verschiedenen Graden von Schwierigkeiten und Belastungen einhergeht. Psychologische Behandlung zielt darauf ab, die psychische Belastung zu verringern und die psychische Gesundheit zu fördern.

### Aktuelle Studien zur psychosozialen Versorgung

Die psychosoziale Versorgung von Patient:innen und ihren Familien steht auch im Fokus eines aktuellen wissenschaftlichen Projektes (2022-2024) von Pro Rare Austria, dem Dachverband für Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen im Bereich der seltenen Erkrankungen. Im Rahmen einer Umfrage wurden insgesamt 73

Patient:innen und Familienangehörige zur ihrem Bedarf nach psychosozialer Versorgung befragt.

### Umfrageergebnisse

Mehr als die Hälfte der Befragten gaben an, im Rahmen der medizinischen Versorgung keine psychosoziale Unterstützung erhalten bzw. keine Informationen zu psychosozialen Angeboten vermittelt bekommen zu haben, obwohl etwa drei Viertel der Betroffenen Bedarf an psychosozialer Unterstützung haben. Es besteht also massiver Verbesserungsbedarf im Hinblick auf die Verfügbarkeit und Zugänglichkeit psychosozialer Angebote.

### Kostenerstattung und Zugang zu Angeboten

Aus Sicht der Betroffenen gibt es Verbesserungsbedarf, insbesondere bei der Kostenübernahme. Seit dem 1. Januar 2024 können psychologische Leistungen mit den Krankenkassen rückverrechnet werden und sind im Allgemeinen Sozialversicherungsgesetz (ASVG) verankert. Trotz dieser Regelung, die vielen Personen Zuschüsse zu Behandlungskosten ermöglicht, sind finanzielle Aspekte für viele ein Grund, psychosoziale Angebote nicht in Anspruch zu nehmen.

### Zugänglichkeit und Sensibilisierung

Viele Betroffene wünschen sich außerdem einen möglichst niederschweligen Zugang zu psychosozialen Angeboten. Obwohl das Bewusstsein für psychische Gesundheit in Österreich, nicht zuletzt durch die Auswirkungen der Covid-19 Pandemie, in den letzten Jahren deutlich gestiegen ist, ist die Hemmschwelle, von sich aus psychosoziale Angebote aufzusuchen, nach wie vor hoch. Eine Integration psychologischer Betreuung in medizinische Behandlungspläne wäre wünschenswert, um Familien, die Bedarf an psychosozialer Betreuung haben, einen unkomplizierten Zugang zu entsprechenden Angeboten zu gewährleisten.

### Wichtige Aspekte der psychosozialen Versorgung

Angebote für die ganze Familie und psychologische Behandlung auf Augenhöhe sind weitere Aspekte, die den Betroffenen wichtig sind. Als besonders relevant erwies sich in diesem Zusammenhang das Verhältnis zu medizinischem Fachpersonal. Betroffene fühlen sich mit ihren psychischen Belastungen nicht ernst genommen und wünschen sich neben der Aufklärung über physiologische Symptome auch eine Auseinandersetzung mit der psychischen Symptomatik.

### Rolle der Selbsthilfegruppen

Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen sind ein wichtiger Teil der psychosozialen Versorgung.

Laut Umfrage wurden etwa 40 % der Befragten im Rahmen der medizinischen Behandlung an eine Selbsthilfegruppe oder Patient:innenorganisation verwiesen. Der Austausch mit anderen Betroffenen und das umfangreiche Unterstützungs- und Informationsangebot wurden besonders positiv hervorgehoben.

Betroffene schätzen aber auch das Engagement der Selbsthilfe für verbesserte medizinische Versorgung und Bewusstseinsbildung. Allerdings kann die Konfrontation mit schwierigeren Krankheitsfällen auch herausfordernd sein und Menschen davon abhalten, den Kontakt zu Selbsthilfegruppen oder Patient:innenorganisationen aufzusuchen.

### Fazit

Insgesamt wird deutlich, dass viele Betroffene Schwierigkeiten haben, angemessene psychosoziale Unterstützung zu finden, sei es aufgrund fehlender Informationen, finanzieller Hürden oder der Hemmschwelle, solche Angebote aufzusuchen. Daher müssen weitere Anstrengungen unternommen werden, um die psychosoziale Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und ihren Familien zu verbessern. Dies erfordert ein verstärktes Engagement in Bereichen wie Kostenerstattung, Bereitstellung von Informationen und Zugänglichkeit psychosozialer Angebote.

Nähere Informationen zum Projekt Booster NAPse finden Sie auf der Homepage von Pro Rare Austria unter <https://www.prorare-austria.org/projekte/booster-napse/> oder mit diesem QR-Code.



### Quellenangabe:

Röhl, C., Holzer, U. & Prummer, S. (2023). Psychosoziale Versorgung bei seltenen Erkrankungen. 13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen, 6.-7-10.2023, Wien, Österreich.

Pertl, D. (2024). Quality of life in children and adolescents with chronic metabolic diseases. 17th International Symposium on MPS and Related Diseases, 4.-7-4, 2024, Würzburg, Germany.

Rust, S. (2024). Psychology and the MPS Community. 17th international Symposium on MPS and related diseases, 4.-7-4, 2024, Würzburg, Germany.

### Anmerkung der Redaktion:

Pro Rare Austria hat eine „Orientierungshilfe für psychosoziale Versorgung bei SE“ auf der Webseite veröffentlicht. Sie ist mit diesem QR-Code zu finden:



# PRA-NETZWERKTREFFEN

## VERNETZUNG, AUSTAUSCH UND INSPIRATION



Rund 100 Teilnehmende nutzten am Samstag, den 13. April 2024, im Veranstaltungszentrum Catamaran des ÖGB die Gelegenheit, an unserem Vernetzungstreffen teilzunehmen. Spannende und berührende Vorträge sowie Networking mit speziell eingerichteten Themen- und Vernetzungsinselformen luden zu Dialog und Erfahrungsaustausch ein.

Besonders freuten wir uns über die Anwesenheit unseres neuen Botschafters für seltene Erkrankungen, Cornelius Obonya, der einen inspirierenden Beitrag leistete.

Langjährige und neue Mitglieder sowie Betroffene und Angehörige kamen zusammen, um Erfahrungen auszutauschen. Neben den Vorträgen konnten sich die Teilnehmenden an Ausstellungsständen über Pro Rare Austria und wichtige Kooperationspartner wie GÖG, ÖKUSS und die Patient:innenanwaltschaft informieren.

### Programmpunkte im Überblick

**Elisabeth Jodlbauer-Riegler und ihre Tochter Anna** (Verein Cystische Fibrose Hilfe OÖ) gaben einen berührenden Einblick in die gelungene Transition von der Kinder- zur Erwachsenenbetreuung bei CF.

**Margit Aschenbrenner** (Marfan Initiative Österreich) sprach über die Bedeutung des Engagements junger Erwachsener in der Selbsthilfe und die erfolgreiche Gründung der „Jungen Selbsthilfe“ innerhalb des Vereins.

**Yvonne Otzelberger** (Angelman Verein Österreich) erzählte aus ihrem Buch „*SUPERMOM – Wenn dich das Leben zwingt, eine Heldin zu sein*“, das ihre persönlichen Herausforderungen, die Verzweiflung und die Kraft des Zusammenhalts innerhalb ihrer Familie beschreibt. Schlussendlich war es das Annehmen der Situation, an der sie gewachsen ist. Ein berührender Videoausschnitt ergänzte dies auch mit Bildern.

**Claas Röhl** (NF Kinder Austria) präsentierte einen österreichweiten Vorsorgebogen für Menschen mit Neurofibromatose Typ 1, der gemeinsam von Expert:innen und Betroffenen entwickelt wurde.

In der Pause wurde ein ganz informeller Austausch zu speziellen Themen von Pro Rare Austria angeboten. Die Anwesenden konnten sich an unseren bereitgestellten „Vernetzungs-Inseln“ informieren, austauschen und neue Kontakte knüpfen. Die Bedeutung von persönlichen Gesprächen und direktem Kontakt wurde hier besonders deutlich.

Der Höhepunkt des Tages war die Rede von **Cornelius Obonya**, der eindringlich dazu aufrief, seltene Erkrankungen und deren Betroffene sichtbarer zu machen. Genau dazu möchte er auch aktiv beitragen.

Ein herzliches Dankeschön an alle Vortragenden und Teilnehmenden sowie an Pamela Grün für die Moderation und an Patrick Berger (ÖGB Chancen Nutzen Büro).



**Save the Date:**  
**Pro Rare Austria Vernetzungstreffen 2025 am 26. April 2025 im Catamaran (ÖGB) Wien**

## CORNELIUS OBONYA IST PRO RARE AUSTRIA BOTSCHAFTER



### Theater- und Filmschauspieler, Opernregisseur und Pro Rare Austria Botschafter

"Stellen Sie sich vor, Sie erkranken. Und zwar nicht einfach so, sondern Sie haben eine als "selten" eingestufte Erkrankung. Also etwas, was ca. einen unter 2.000 Menschen trifft. Dann haben Sie derzeit ein Problem. Denn eine Diagnose gibt es im Durchschnitt erst nach fünf Jahren. Und für eine solch seltene Erkrankung gibt es in ca. 94 % aller Fälle keine Behandlung. Weil man zu wenig über diese seltene Erkrankung weiß. Ich denke, keine und keiner von uns möchte das erleben.

Deshalb unterstütze ich Pro Rare Austria. Damit durch Wissen um die Krankheit die Heilung beginnen kann."

## 1. DACH-KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN



Am 4. und 5. April 2025 findet im Congress Innsbruck der 1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen statt. Es wird das die erste gemeinsame Fachtagung für Deutschland, Österreich und die Schweiz sein. Ihr Ziel

ist es, Aktivitäten zur Thematik in der DACH-Region zu vernetzen und zu stärken.

Das Programm bietet Vorträge zu wissenschaftlich-diagnostischen Aspekten, Netzwerkstrukturen und zukünftigen Entwicklungen und ermöglicht erstmals ein länderübergreifendes Treffen aller Fachgruppen im Bereich der Zentren für Seltene Erkrankungen.

Veranstalter ist das Forum Seltene Krankheiten in Zusammenarbeit mit der Deutschen, Österreichischen und Schweizer Gesellschaft für Humangenetik (GfH, ÖGH, SGMG), den Zentren für Seltene Erkrankungen sowie den Betroffenenverbänden (ACHSE, Pro Rare, ProRaris).

*Mehr Info>>*



# EU PROJEKT JARDIN

## INTEGRATION VON EUROPÄISCHEN REFERENZNETZWERKEN



JARDIN ist eine gemeinsame Aktion (Joint Action, JA), die die Integration der Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) in nationale Gesundheitssysteme fördert.

### Mission und Vision

**Werte:** Integration, Chancengleichheit, Nachhaltigkeit.

**Ziel:** Menschen mit seltenen Erkrankungen und komplexen Leiden in den Mittelpunkt der Versorgung stellen und den Versorgungsweg klar und leicht zugänglich gestalten.

### Umsetzung

JARDIN entwickelt Empfehlungen und Implementierungspiloten in den folgenden Aktionsfeldern:

- Patient:innenwege
- Nationale Referenznetzwerke
- Datenmanagement für seltene Erkrankungen und komplexe Zustände

### Aktivitäten:

- Identifizierung und Austausch bewährter Praktiken
- Entwicklung konkreter Empfehlungen, Richtlinien und Werkzeuge für alle Mitgliedstaaten (MS)
- Berücksichtigung unterschiedlicher Voraussetzungen (Größe, Bevölkerung, Wirtschaft, Gesundheitssystemstruktur)
- Unterstützung des Aufbaus von Kapazitäten und Durchführung von Pilotimplementierungen in den MS

### Informationsstrategie

JARDIN wird Strategien für die systematische Verbreitung von Informationen zu den ERNs entwickeln, mit einem Schwerpunkt auf:

- Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Gemeinschaft der Gesundheitsfachkräfte

### Hintergrund

Menschen mit seltenen Erkrankungen, komplexen Leiden oder nicht diagnostizierten Krankheiten haben häufig mit einer „Diagnose-Odyssee“ zu kämpfen, die im Durchschnitt vier Jahre dauert (Eurordis Rare Barometer). Die Verbesserung der Diagnosepfade in Europa und der Ausbau der ERNs sind entscheidend, um Chancengleichheit und Inklusion zu fördern.

### Projektfinanzierung

Die EU finanziert das dreijährige Projekt JARDIN (Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems), das alle Mitgliedstaaten sowie Norwegen und die Ukraine einbezieht.

### Koordination

Österreich koordiniert das Projekt unter der Leitung von Assoc. Prof. Dr. Till Voigtländer und ist an mehreren Arbeitspaketen beteiligt. Pro Rare Austria arbeitet aktiv im Bereich des „Undiagnosed Diseases Program“ (UDP) mit.

### Website

Besuchen Sie die neue Website zum EU-Projekt JARDIN für umfassende Informationen, Neuigkeiten und Einblicke in den Projektfortschritt sowie die neun Arbeitspakete.



**Michaela Weigl - Zusammenfassung aus der Jardin-Website (<https://jardin-ern.eu/>)**

*Europäische Referenznetzwerke (ERNs) sind virtuelle Netzwerke von hochspezialisierten Gesundheitsdienstleistern aus verschiedenen EU-Mitgliedstaaten, die sich auf die Diagnose und Behandlung seltener oder komplexer Krankheiten konzentrieren. Sie fördern den Wissensaustausch und die Zusammenarbeit, um die Qualität der Versorgung für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.*

## INFOPLATTFORM FÜR PFLEGE UND BETREUUNG: PFLEGE.GV.AT

Die Website [pflege.gv.at](http://pflege.gv.at) bietet eine umfassende Informationsplattform und ist ein zentraler Anlaufpunkt für alle, die in irgendeiner Weise mit Pflege und Betreuung in Kontakt stehen, sei es als Betroffene, Angehörige oder Fachkräfte aus dem Gesundheits- und Sozialbereich. Sie behandelt mehrere Zielgruppen, darunter:

- Leben mit Demenz
- Leben am Lebensende
- Leben mit Behinderung
- Pflege und Betreuung von Kindern und Jugendlichen

Die Plattform bietet einen klaren Überblick über pflege- und betreuungsrelevante Informationen in Österreich.

Hauptinhalte der Plattform:

- Pflegegeld: Ein detaillierter Leitfaden, der Schritt für Schritt erklärt, wie pflegebedürftige Menschen und ihre Angehörigen Pflegegeld beantragen können, sowie die Anforderungen und Stufen des Pflegegeldes.
- Pflege- und Betreuungsangebote: Informationen zu verschiedenen Formen der Pflege, einschließlich 24-Stunden-Betreuung, Hauskrankenpflege und Angebote in Pflegeeinrichtungen.
- Finanzielle Unterstützung: Ein Überblick über die finanziellen Hilfen, die für pflegende Angehörige zur Verfügung stehen, einschließlich Förderungen für die 24-Stunden-Betreuung.
- Mehrsprachige Infovideos: Kurze Videos für Betreuer:innen und Angehörige, die praktische Tipps und Anleitungen für die Betreuung in unterschiedlichen Situationen bieten.

Insgesamt zielt die Website darauf ab, den Zugang zu Informationen zu erleichtern und die Unterstützung für Pflegebedürftige und deren Angehörige zu verbessern.

Mehr Informationen finden Sie direkt auf [pflege.gv.at](http://pflege.gv.at).



## RECHTLICHE UND FINANZIELLE UNTERSTÜTZUNG FÜR MENSCHEN MIT BEHINDERUNG UND PFLEGENDE ANGEHÖRIGE



Was gibt es da eigentlich alles? Diese Frage haben wir uns bestimmt alle schon oft gestellt.

Gerade als Laie verliert man leicht den Überblick über die zahlreichen rechtlichen und finanziellen Möglichkeiten. Auch wenn wir im Laufe der Zeit in die Rolle der pflegenden Angehörigen hineingewachsen sind, ist es oft schwierig, sich über alle Optionen zu informieren und zur richtigen Zeit daran zu denken. Vieles ist unbekannt, und manches gerät auch wieder in Vergessenheit.

Genau aus diesem Grund habe ich dieses Jahr an einem Workshop von \*Fokus Mensch\* teilgenommen, der sich mit genau diesen Themen befasste. Besprochen wurden unter anderem:

- Angehörigenbonus
- Behindertenpass
- Arbeitsrechtliche Regelungen und Vergünstigungen fürs Auto
- Gebührenbefreiungen
- Pflegegeld
- Chancengleichheitsgesetz
- Erwachsenenschutzgesetz
- Eurokey
- Hilfsmittel und Heilbehelfe
- Invaliditätspension und Pflegegeld
- Zuschüsse

Da es schwierig wäre, den gesamten Inhalt dieses Workshops im MPS-Falter unterzubringen, könnt ihr den QR-Code scannen, um eine Übersicht über alle Themen zu erhalten.



Bei Fragen stehe ich unseren betroffenen Familien natürlich gerne zur Verfügung. Ich hoffe, ich kann damit unterstützen und motivieren, wichtige Dinge anzugehen!

Tanja Gatterbauer

# TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

## DENKE AN DAS UNGEWÖHNLICHE - AN ZEBRAS



„Wenn du Hufgetrappel hörst, denke an Pferde, nicht an Zebras“ – eine weit verbreitete medizinische Lehrweisheit, die in den 1940er Jahren von Dr. Theodore E. Woodward von der University of Maryland in Baltimore, USA, geprägt wurde. Sie soll verdeutlichen, dass häufige Krankheiten wahrscheinlicher sind als seltene – selbst wenn die Symptome eines Patienten auf beide zutreffen könnten.

Mehr als 70 Jahre später ist das Zebra zum internationalen Symbol für seltene Krankheiten geworden. Da seltene Krankheiten jedoch nicht so selten sind – weltweit sind rund 400 Millionen Menschen betroffen – wurde anlässlich des Rare Disease Day das Theorem umgedreht. Mit der Aktion colourUp4RARE und der Zebra-Colour-Up-Challenge wurde das Thema in den Vordergrund gestellt.

Mit colourUp4RARE unterstützen beteiligte Unternehmen den Rare Disease Day, um Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) mehr Aufmerksamkeit zu schenken und das Bewusstsein für bessere Bedingungen in Forschung und Versorgung zu stärken – für eine höhere Lebensqualität der Betroffenen.

Während der colourUp4RARE-Challenge wurden online von 6.028 Personen insgesamt 27.751 Zebra-Streifen bemalt. Jeder Streifen steht für mehr Aufmerksamkeit für Menschen mit SE und deren Anliegen.

Die grenzüberschreitende Kampagne unterstützte u.a. auch die Arbeit von Pro Rare Austria.



Beliebte Hashtags zum Tag der SE auf Social Media sind:  
 #RareDiseaseDay #ShareYourCoulurs #colourUp4RARE  
 #LightUpForRare



## RARE DISEASE POLICIES – NEXT STEPS!

Das AHF-NetUp am internationalen Rare Disease Day widmet sich den seltenen Erkrankungen und der Optimierung der Versorgung dieser wachsenden Patient:innengruppe.

Unsere Obfrau-Stellvertreterin Mag. Dominique Sturz diskutierte am 29. Februar im KELSEN im Parlament mit hochkarätigen Entscheidungsträger:innen und Expert:innen. Ein zentraler Fokus der Veranstaltung lag auf den aktuellen Themen „European Health Data Space (EHDS)“, „EU-HTA“ und „Bewertungsboard“ – insbesondere darauf, welche Auswirkungen diese Entwicklungen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen in Österreich haben. In der spannenden Podiumsdiskussion erkundeten wir gemeinsam mit den Teilnehmenden vor Ort, welchen Einfluss diese neuen Ansätze auf die Sichtbarkeit, Diagnose und Versorgung seltener Erkrankungen haben können – zumal nicht immer eine Therapie verfügbar ist. Wir diskutierten auch, welche Chancen und Herausforderungen sich für die Betroffenen ergeben.



**Pro Rare Austria**

*Sie haben die Podiumsdiskussion verpasst?  
 <<Hier finden Sie die Gesamtaufzeichnung zum Nachschauen.*



# Besser BEHANDELT.at

Die im Sommer 2024 gegründete Plattform **#besserbehandelt.at** umfasst derzeit 68 Organisationen – darunter auch Pro Rare Austria und MPS-Austria –, die sich für eine verbesserte Gesundheitsversorgung von Kindern und Jugendlichen in Österreich einsetzen. Sie entstand als Reaktion auf Defizite im Gesundheitssystem, das durch überlastete Strukturen, lange Wartezeiten und ein mangelndes Angebot an spezialisierten Leistungen geprägt ist. Mit der Kampagne „Kinder haben eine bessere Behandlung verdient“ fordert die Plattform von der Politik dringende Reformen zur Schaffung besserer Rahmenbedingungen und Versorgungsstrukturen, um allen Kindern eine gerechte Chance auf ein gesundes Aufwachsen zu ermöglichen. Ein Schwerpunkt liegt zudem auf der psychischen Gesundheit und Unterstützung von Familien in sozial benachteiligten Verhältnissen.

## Zentrale Forderungen der Initiative umfassen:

- Kostenfreie und zugängliche Diagnostik und Therapie in Kinder- und Jugendmedizin, inklusive Psychiatrie und Psychotherapie.
- Ausreichende Angebote für wichtige Therapien (z. B. Ergotherapie, Logopädie, Physiotherapie).
- Ausbau von Primärversorgungszentren und Sozialpädiatrischen Zentren.
- Einführung von Gesundheitsteams, speziell auch School Nurses in Schulen und Kindergärten.
- Regionale Vernetzung und Unterstützung für medizinisches Personal sowie die Schaffung von Casemanagement-Angeboten.
- Inklusionsförderung für Kinder mit chronischen Erkrankungen oder Behinderungen.
- Etablierung einer unabhängigen Koordinationsstelle, die betroffenen Familien bei Problemen zur Seite steht.

Die Plattform, koordiniert von Dr. Ernst Tatzler, richtet einen dringenden Appell an die zukünftige Bundesregierung, die bestehenden Versorgungslücken zu schließen und nachhaltige Verbesserungen in der Gesundheitsversorgung von Kindern zu erreichen.

Michaela Weigl



JEDER – egal ob Verein oder Privatperson – kann die Kampagne unterstützen. So erhalten die Anliegen mehr Gewicht gegenüber den politischen und anderen Verantwortungsträgern unseres Landes.

>>Zur Unterstützungserklärung



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## MIT LEIDENSCHAFT UND ENGAGEMENT: TIPPSPIEL 3. RUNDE



Nach dem überwältigenden Erfolg der vergangenen Ausgaben war für mich schnell klar, dass mein beliebtes Tippspiel zur EM 2024 in Deutschland in eine dritte Runde gehen würde.

Mit viel Engagement und Fachwissen bereitete ich die Neuaufgabe vor. Dabei setzte ich erneut auf meine bewährten Excel-Tabellen, die mit einem ausgeklügelten Algorithmus ausgestattet waren. Diese ermöglichen es den Teilnehmern, ihre Tipps für die Vorrunde und Endrunde unkompliziert abzugeben und gleichzeitig alle möglichen Spielausgänge zu berücksichtigen.

Die Teilnahmegebühr betrug, wie bereits bei den vorherigen Ausgaben des Tippspiels, 20 Euro. Das Interesse war überwältigend: Sage und schreibe 120 Personen nahmen am Tippspiel teil. Diese enorme Beteiligung stellte mich vor neue organisatorische Herausforderungen, denn das Übertragen der zahlreichen Tipps in die Auswertesoftware erforderte mehrere Nachtschichten. Doch die Mühe lohnte sich, denn das Tippspiel entwickelte sich zu einem besonderen Gemeinschaftserlebnis, bei dem die Freude und Spannung unter den Teilnehmern spürbar waren.

Für die Gewinner zahlte sich die Teilnahme aus: Neben einem Geschenk von MPS-Austria erwarteten sie hochwertige Preise, darunter ein Primaloft-Gilet von Ortovox, ein Rucksack von Mammut sowie ein Liegestuhl, gesponsert von weiteren großzügigen Unterstützern.

Abschließend möchte ich allen Teilnehmern des diesjährigen Fußballtippspiels meinen großen Dank aussprechen. Besonders erwähnen möchte ich auch jene, die unabhängig von einer Teilnahme großzügig gespendet haben, sowie diejenigen, die einen höheren Betrag geleistet haben. **Stolz kann ich an dieser Stelle mitteilen, dass durch diese gemeinsame Anstrengung ein beachtlicher Spendenbetrag von 3.655 Euro zusammengekommen ist.**

Ich bin schon gespannt darauf, welche Begeisterung das nächste große Fußballereignis entfachen wird.

Stefan



## DER LIEDERMOCHA HILFT

Letztes Jahr ging Peter Friesenbichler, ein „Liadamocha“ mit außergewöhnlichem Talent, auf „Wöttournee“ und präsentierte seine erste CD. Bei seinem Konzert in Pottendorf sammelte er an der Getränkeausgabe beeindruckende 400 Euro für den MPS-Verein. Als langjähriger Chorkollege unseres Vorstandsmitglieds Saskia im besten Chor der Welt (Da Koa) kennt Peter die MPS-Kinder und ihre Krankheit gut. Saskia ist überzeugt, dass sein erstes Album ein Meisterwerk ist („Manches moi frog i mi“), und das zweite einfach köstlich („Es dadat grod so guat“) – alles in Mundart!

Peter ist ein großartiger, bodenständiger Künstler mit einem Riesenherz, und es ist wunderschön zu sehen, wie er seine Plattform nutzt, um anderen zu helfen. Vielen Dank!



## BBOÖ BREITBAND OÖ



Die MPS Austria erhielt eine Spende von zwei Laptops von der BBOÖ (Breitband Oberösterreich GmbH). Die BBOÖ möchte die MPS Austria dadurch in ihrer täglichen Arbeit unterstützen. Bei der Übergabe waren Geschäftsführerin Michaela Weigl von der MPS Austria sowie die beiden Geschäftsführer der BBOÖ, Thomas Matthey und Martin Wachutka, vor Ort.

Bei der BBOÖ handelt es sich um die größte Anbieterin von Glasfaser-Infrastruktur in Oberösterreich. Sie möchte die oberösterreichischen Gemeinden mit ultraschnellem Glasfaser-Internet ausstatten und diese dadurch fit für die digitale Zukunft machen. Dass ihr nicht nur die Zukunft der Bewohner:innen und Betriebe ausgebauter Gemeinden am Herzen liegt, sondern auch die von Organisationen, die einen wertvollen, gesellschaftlichen Beitrag leisten, zeigt sich in ihrer Laptopspende.

## HANDGEMACHTE WEIHNACHTSFREUDE MIT VIEL HERZ

Jedes Jahr in der Vorweihnachtszeit zaubert unsere Christine, unsere gute Fee im MPS-Büro, gemeinsam mit ihrer Familie eine beeindruckende Kollektion handgemachter Artikel für den Weihnachtsmarkt in St. Georgen. Mit viel Liebe zum Detail und kreativen Ideen entstehen wunderschöne Geschenke und Dekorationen, die nicht nur für weihnachtliche Stimmung sorgen, sondern auch einen guten Zweck erfüllen – denn den gesamten Erlös spendet sie jedes Jahr für MPS-Kinder. Wir sind zutiefst dankbar für ihr Engagement und ihr großes Herz!



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## HONKY TONK LINEDANCERS - TANZEN, BASTELN, BACKEN UND GENIESSEN FÜR MPS-KINDER



Seit 2003 unterstützen uns die „Honkys“ mit unermüdlicher Energie, grenzenlosem Engagement und einer ganz besonderen Freundschaft. Was als einmalige Tanzaufführung beim Countryfest in Flattach begann, ist zu einer tiefen Verbundenheit geworden. Die „Honkys“ finden immer wieder neue, kreative Wege, um „ihre“ MPS-Kinder zu unterstützen und Spenden zu sammeln – und dafür sind wir von Herzen dankbar!

Kreativ und mit Begeisterung laden sie erfolgreich zu verschiedensten Tanzveranstaltungen ein, die nicht nur Spaß bringen, sondern auch direkt dem guten Zweck dienen. Ob sie Gastgeber für die Tanzabzeichenabnahmen der ACWDA sind oder fröhliche Veranstaltungen wie die „Indian Summer Dance Party“, ihre festliche Weihnachtsfeier oder die „Happy New Year Dance Party“ organisieren – jedes Mal sammeln sie Spenden für MPS-Austria! Und das geschieht zu einem großen Teil durch ein vielfältiges Angebot an selbstgemachten Leckereien, liebevoll angerichteten Kuchenbuffets und tollen Hand- bzw. Bastelarbeiten. Jeder Tanzschritt, jedes Lächeln und jedes Kuchenstück ist ein Zeichen dafür, wie viel Herzblut die Honkys in ihre Unterstützung für MPS-Kinder stecken.



Doch damit nicht genug: Karin und Rudi sind Teil unseres Therapiewochen-Dreamteams geworden, indem sie regelmäßig einen Linedance-Workshop für uns abhalten. Ihr Kurs ist nicht nur ein Riesenspaß für alle, sondern eine echte Gemeinschaftserfahrung. Mit ihrer herzlichen und geduldigen Art bringen sie uns in wenigen Stunden mindestens drei Tänze bei, die wir dann stolz am Abend bei einer kleinen Aufführung zeigen. Diese Momente voller Lachen, Stolz und manchmal einem kleinen Lampenfieber, bereichern uns alle – Tänzer:innen wie auch das Publikum.



Unsere Dankbarkeit für das Engagement der „Honkys“ ist kaum in Worte zu fassen. Die beeindruckende Spendensumme von 95.305 Euro, die von 2003 bis 2023 gesammelt wurde – allein im Jahr 2023 fantastische 6.706 Euro – zeigt ihre tiefe Verbundenheit und ihre Freude, etwas Großes zu bewirken. Es ist schön zu wissen, dass wir solche Freunde an unserer Seite haben, die uns so tatkräftig unterstützen. Mit jedem Tanzschritt und jedem Kuchenstück schenken sie uns Hoffnung, Mut und Kraft.

**Michaela**



# MARKTPLATZ LEBENSNETZE



institut  
lebensnetze

Diese wunderbare Veranstaltung bietet die Gelegenheit, nachhaltige Kooperationen zwischen Unternehmen und gemeinnützigen Organisationen zu schaffen – weit über die klassische Spende hinaus. Hier entstehen Partnerschaften, die auf echten Synergien und einem ehrlichen Miteinander basieren. Unternehmen können ihre Kompetenzen und ihr Team aktiv in Projekte einbringen, und gemeinnützige Organisationen haben die Möglichkeit, engagierte Partner zu finden, die langfristig mit ihnen wachsen möchten.

Sowohl 2023 als auch 2024 waren wir mit großer Freude und Begeisterung dabei und konnten wertvolle Partnerschaften aufbauen, die über schnelle Deals hinausgehen. Ein solches Event ist mehr als nur Networking: Es ist eine Plattform, auf der sich echtes Engagement entfalten kann. Zwischen lebendigen Gesprächen und kreativen Tauschgeschäften spürt man die Aufbruchsstimmung im Raum. Man trifft auf Menschen, die nicht nur Interesse zeigen, sondern mit Überzeugung dabei sind, gemeinsam mehr zu bewegen.

In der traumhaften Location beim LASK verleiht das Ambiente dem Marktplatz einen besonderen Charme – das muss man einfach erlebt haben! Die Abschlussrunde bei einem gemütlichen Buffet bietet zudem den perfekten Rahmen, um die Aufregung und Hektik der „Deal-Stunde“ zwischen den beiden Gongschlägen in Ruhe ausklingen zu lassen. Begeistert haben wir unsere neuen Deals rekapituliert und gleich Ideen geschmiedet, wie wir sie umsetzen könnten. Der Lebensnetze-Marktplatz bleibt für uns jedes Mal ein inspirierendes Erlebnis voller positiver Energie, Freude und Dankbarkeit!

Die Dealerinnen 2023 v.l.n.r. Sonja, Denise, Christine und Michaela mit Michael Baminger vom Institut Lebensnetze  
Die Dealerinnen 2024 v.l.n.r.: Christine, Michaela, Sonja und Anna

**Michaela**



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## GEBURTSTAGSFREUDEN, MOTORRADWEIHE UND EIN BESUCH



**Alle Jahre wieder! Und darüber freuen wir uns riesig!**

Rudi Greiner und seine treuen Unterstützer:innen Manu, Gabi, Wolfgang und Harry haben am 16. Juni 2024 zur Motorradweihe zugunsten der MPS-Kinder am Enkplatz eingeladen. Viele Motorradfahrer konnten sich auf eine akribisch geplante Tour und perfektes Wetter freuen.

Den Ausklang der Tour gab es wie immer im großartigen Lokal Harry's Augustin in Simmering. Dort erwarteten die Teilnehmenden sehr gute Musik, eine tolle Atmosphäre, leckeres Essen, spitzen Service und viele liebe Leute: eine Art große Familie! Ein bisschen wie bei uns – der MPS-Familie!

Ganz besonders hat uns gefreut, dass unser lieber Rudi uns heuer sogar während unserer Therapiewoche im Sommer mit seiner Frau Manuela sowie Gabi und Wolfgang Traxler einen Besuch abgestattet hat. Sie haben sich dafür einen der lustigsten Abende ausgesucht, den Linedance-Abend mit der großartigen Band Johnny Favourit´.

Gabi widmet ihren Geburtstag am 1. Mai seit Jahren regelmäßig unseren MPS-Kindern und organisiert dazu ein riesiges Fest mit Spanferkel und Live-Musik. Sie arbeitet hart, um zu helfen, anstatt wie die meisten Menschen ihren Geburtstag einfach zu genießen, und das ist sowas von cool!

„Die vier Musketiere der MPS-Charity“ konnten sich somit einen Einblick in die großartige Arbeit des Vereins und in das Zusammenleben innerhalb unserer großen MPS-Familie verschaffen. Sie haben gemerkt, wie wertvoll ihre Unterstützung und ihr Engagement für uns sind. Das hat sie sichtlich berührt, und auch unsere MPS-Familie hat sich sehr gefreut, vier ihrer treuesten Unterstützer persönlich kennenzulernen. Das ist gleich ein ganz besonderes Gefühl.

Ihr Lieben! Ihr seid großartige Menschen! Bleibt bitte wie Ihr seid 😊❤️

**Saskia und Anna**

## FREUDIGE ÜBERRASCHUNG AUS BRUNN AM GEBIRGE

Beim Überprüfen unserer Kontoauszüge entdeckten wir plötzlich eine Überweisung von 1.761,71 Euro von der Pfarre Brunn am Gebirge – ein wahrhaft unerwartetes Geschenk! Aufgeregt und neugierig riefen wir dort an, um uns zu bedanken. Und erfuhren die Geschichte dahinter: Mona, die Schwester einer unserer MPS-Mamas, war operativ verantwortlich für den Flohmarkt der Pfarre und wollte 50 % des Erlöses ihrem Herzensprojekt - uns - zuguten kommen lassen. Selbst ihre Schwester Magdalena wusste nichts davon! Diese Überraschung hat uns tief berührt, und es war besonders schön, Mona beim MPS-Erlebniswochenende in Gmunden persönlich zu treffen und ihr danken zu können. Ihr Engagement hat so viel Gutes bewirkt!



## VEREIN „AUF AUGENHÖHE“ HILFT MPS-PATIENTEN

Wir möchten uns herzlich bei Christine Brunhölzl und dem Verein „Auf Augenhöhe“ bedanken! Ihr Engagement für Menschen mit besonderen Lebensbedürfnissen ist bewundernswert. Dank ihrer großzügigen Unterstützung konnten drei MPS-Patienten jeweils zehn Cranio-Sacral- bzw. Feldenkraistherapien in Anspruch nehmen. Diese Therapien tragen dazu bei, Schmerzen zu lindern und die Beweglichkeit zu verbessern. Ihre Hilfe macht einen echten Unterschied – vielen Dank!



## GROSSARTIGE UNTERSTÜTZUNG DER HTLS IN OÖ

Die HTLs in ganz Oberösterreich haben in diesem Jahr eine Sammelaktion für MPS-Austria ins Leben gerufen und damit ein klares Zeichen der Solidarität gesetzt. Die außergewöhnliche Initiative, unsere Arbeit durch Spenden zu fördern, zeigt, dass die Schüler:innen und Lehrer:innen nicht nur technisches Können, sondern auch ein riesiges Herz haben.

Es ist uns eine Ehre und Freude, diese großzügige Unterstützung zu erhalten. Ein herzliches Dankeschön für euer Engagement und eure Hilfsbereitschaft! Ihr habt uns mit dieser Aktion eine riesige Freude bereitet.






Ein besonderer Dank an DI Martin Scheikl für die großartige Organisation und an Direktor DI Dr. Bertram Geigl dafür, das Projekt in die Direktorenkonferenz eingebracht zu haben.



# BENEFIZVERANSTALTUNGEN

## BRAVO! CHARITY-TEILNEHMENDE ÜBERTREFFEN SPENDENZIEL

Im Jahr 2024 sind 33 Charity-Läufer:innen für MPS-Kinder an den Start gegangen und haben unser Spendenziel von 7.000 Euro mit beeindruckenden 8.401 Euro um 20 % übertroffen!  
Herzlichen Dank und Bravo für ihren sportlichen und karitativen Einsatz!

<p><b>Die Ebreichsdorfer Vier</b></p> <p>eine Spendenseite von Saskia Etienne</p>  <p>Es ist wichtig, dass wir uns um diejenigen kümmern, die Unterstützung benötigen, und euer Engagement macht einen großen Unterschied im Leben dieser Kinder und ihrer Familien. Vielen ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>1.327 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Wir laufen 42 km um zu helfen</b></p> <p>eine Spendenseite von Tina Zimmerberger</p>  <p>Wir, das sind heuer Felix, Ephraim, Bastian und Clemens. Wir laufen für die MPS-Familien, mit denen wir schon lange verbunden sind. Jeder Kilometer und jeder Euro zählt!</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>735 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Ein Wettlauf gegen die Zeit</b></p> <p>eine Spendenseite von Anna Messenböck</p>  <p><u>Wir laufen für unsere Herzensmenschen mit Mukopolysaccharidosen.</u> Gemeinsam engagieren wir uns ehrenamtlich bei der jährlichen MPS-Therapiewoche, wo MPS-Patient:innen ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>1.120 €</b> gesammelt</p>
<p><b>MPS Happy Feet</b></p> <p>eine Spendenseite von Sophie Osterberger</p> <p>Unser Engagement für die MPS Charity-Staffel wurzelt in der tiefen Überzeugung, dass wir gemeinsam einen wesentlichen Unterschied machen können. Die von uns gesammelten Spenden ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>732 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Jogging Jokes</b></p> <p>eine Spendenseite von Franziska Messenböck</p> <p>Wir sind ein einziger running gag - aber eure Spenden sind echt! Jeder Beitrag macht einen direkten und spürbaren Unterschied im Leben von Kindern mit MPS. Wir danken dir für deine Unterstützung!</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>812 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Grenzenlose Kilometer: Gemeinsam stark gegen seltene Krankheiten</b></p> <p>eine Spendenseite von Tabea Typolt</p>  <p>Dieses Jahr stehe ich vor einer aufregenden Herausforderung: Ich werde den gesamten Marathon laufen – nicht für mich, sondern als Charityläuferin für MPS ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>500 €</b> gesammelt</p>
<p><b>21km für MPS</b></p> <p>eine Spendenseite von Dominik Bibl</p> <p>Es ist doch schön, mit etwas das einem Spaß macht, gleichzeitig etwas Gutes tun zu können. Darum laufe ich auch dieses Jahr wieder einen Halbmarathon für MPS 🏃 Und euch ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>800 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Gemeinsam etwas bewegen</b></p> <p>eine Spendenseite von Pauline Utz</p> <p>Einen Marathon zu laufen ist für viele Menschen ein ehrgeiziges Ziel, das sie ein oder mehrmals erreichen wollen. Neben der ... leuten die 42,195km aber ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>70 €</b> gesammelt</p>
<p><b>Zimmer Biomet läuft für MPS-Kinder</b></p> <p>eine Spendenseite von Zimmer Biomet Austria GmbH</p>  <p><b>Soziales Engagement ist uns wichtig!</b> Wir nutzen unsere sportliche Leistungsfähigkeit, um MPS-Kindern nachhaltige Therapien für mehr Mobilität zu ermöglichen. Als ...</p>	<p>Jetzt spenden»</p> <p><b>1.500 €</b> gesammelt</p>



## MACHEN AUCH SIE IHREN LAUF UNVERGESSLICH: LAUFEN FÜR MPS!

Viele Menschen laufen gerne, MPS-Kinder können das jedoch oft nicht. Daher laden wir Sie ein, Ihre Sportlichkeit unseren Kindern zu widmen! Geben Sie Ihrem Start beim Vienna City Marathon eine Bedeutung, die über Ihr persönliches Glück hinausgeht, und laufen Sie für MPS-Kinder.

Mit Ihrem Einsatz bewirken Sie einen großen Unterschied: mehr Beweglichkeit, weniger Schmerzen und oft sogar mehr Zeit – Zeit, die zum Leben wird.

Laufend Gutes tun und als Charity-Läufer Spenden sammeln, ist eine tolle Möglichkeit zu helfen!

Wir belohnen Ihren Einsatz beim Spendensammeln mit einem attraktiven Läuferpaket: einem hochwertigen, atmungsaktiven Funktionsshirt von Owayo, einem Bandana, einer Trinkflasche und einer Überraschung! Machen Sie mit und setzen Sie ein Zeichen für Solidarität!

>>QR-Code scannen und mehr erfahren.





## Legen Sie keinen Wert auf Geschenke? Dann setzen Sie ein Zeichen für MPS-Kinder!

Sind Sie auf der Suche nach einer besonderen Möglichkeit, Ihren Geburtstag zu feiern und gleichzeitig Gutes zu tun? Wir bieten Ihnen die Chance, Ihren besonderen Tag in eine Unterstützung für MPS-Kinder zu verwandeln! Auf unserer Webseite können Sie ganz einfach eine **Geburtstags-Spendenseite einrichten** und Ihre Freund:innen und Familie einladen, für einen guten Zweck zu spenden. Die Funktion auf Facebook ist zwar nicht mehr verfügbar, aber auch unsere Webseite bietet eine perfekte Plattform dafür.

Wir sind gerne für Sie da und helfen Ihnen bei der Erstellung Ihrer Spendenseite. So bringt Ihr Geburtstag nicht nur Freude, sondern auch Hoffnung und Hilfe für MPS-Kinder!

## 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.



**Andreas Zisler  
Ilse Werner**



## FEIERN UND GUTES TUN

Es gibt viele fröhliche Anlässe im Leben, bei denen Menschen die Welt ein Stück besser machen können. Anstelle von Geschenken entscheiden sich manche dafür, zugunsten von MPS-Kindern an MPS-Austria zu spenden. Ob Geburtstag, Hochzeit, Ruhestand oder Weihnachtsfeier – es gibt zahlreiche Gelegenheiten dafür! Wir möchten **allen herzlich danken**, die ihre Feierlichkeiten zu einer MPS-Charity gemacht oder Spendenseiten auf unserer Webseite bzw. in sozialen Medien eingerichtet haben. Ihre Großzügigkeit und Ihr Engagement sind ein wunderbarer Beitrag und machen einen echten Unterschied im Leben von MPS-Kindern und ihren Familien.



**Sandra Gmeiner  
Rudolf Greiner  
Priska Jeric Jeindl  
Silvia Nossek  
Anna Messenböck  
Maria Prähofer  
Gabriele Traxler**



## SASKIAS TEAM BRINGT FREUDE MIT PUNSCH UND WAFFELN



Bereits zum fünften Mal hat Saskia, langjähriges Vorstandsmitglied bei MPS-Austria, sehr erfolgreich einen Adventstand in Ebreichsdorf zugunsten von MPS organisiert. Mit viel Herzblut und Unterstützung von Familie und Freundinnen wurden an diesem Wochenende nicht nur hervorragender Punsch und Glühwein, sondern auch köstliche Leckereien wie zum Beispiel Waffeln angeboten.

Die liebevolle Vorbereitung – alles war selbstgemacht – und der große Einsatz von Saskia haben sich ausgezahlt: Die Menschen standen Schlange und der Erlös ist beeindruckend: 2.800 Euro. Dafür gebührt ihr ein herzliches Dankeschön!

## UNSER LEITFADEN NUN AUCH IN ENGLISCHER SPRACHE



Wir sind überglücklich und zutiefst dankbar, dass das herausragende Werk von Prof. Dr. Dr. Susanne Gerit Kircher nun auch in englischer Sprache vorliegt!

Dieses Buch ist mehr als nur eine wissenschaftliche Abhandlung – es ist ein Geschenk an die gesamte MPS-Gemeinschaft und verbreitet Wissen, Hoffnung und Unterstützung über alle Sprachgrenzen hinweg. Mit viel Herzblut hat Susanne ihre jahrzehntelange Expertise in dieses Werk eingebracht, und wir könnten nicht stolzer darauf sein, dass es nun einem noch größeren Publikum zugänglich ist.

Auf rund 200 Seiten bietet das Buch einen tiefen Einblick in die biologischen Grundlagen seltener lysosomaler Stoffwechselerkrankungen und beleuchtet die neuesten Therapiemöglichkeiten wie Stammzelltransplantationen und Enzymersatztherapien. Es ist ein unverzichtbarer Leitfaden für Patient:innen und ihre Familien, Ärzt:innen und Pflegekräfte – eine wertvolle Informationsquelle, ein nützlicher Begleiter und ein fundiertes Nachschlagewerk zur Diagnostik und Therapie.

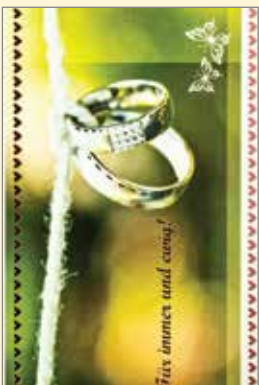
Besonders stolz sind wir auch darauf, dass die deutsche Ausgabe des Buches bereits auf dem diesjährigen Weltkongress begeistert aufgenommen wurde.

Ein herzlicher Dank geht zudem an Isabella Nestler, die die englische Ausgabe mit größter Sorgfalt Korrektur gelesen hat.

**Bestellungen sind über unser MPS-Büro  
oder online auf unserer Webseite möglich.**  
[www.mps-austria.at/shop/mps-buch](http://www.mps-austria.at/shop/mps-buch)

## BILLETTS FÜR JEDEN ANLASS AUF UNSERER WEBSEITE

Sie haben den Anlass - wir haben das passende Billett dazu. Topqualität zum unschlagbaren Preis: 1 Euro inkl. Kuvert.  
Bestellungen unter [www.mps-austria.at/shop](http://www.mps-austria.at/shop)



# 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. Anna Baghdasaryan

Univ.Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

+43-316-385-82813

barbara.plecko@medunigraz.at | a.baghdasaryan@medunigraz.at

### Biochemische und Molekulargenetische Diagnostik Arbeitsgruppe für Stoffwechselerkrankungen

ao.Univ.-Prof. Priv.-Doz. Mag. Dr. rer. nat. Werner Windischhofer

+43-316-385-14036

werner.windischhofer@medunigraz.at

# LINZ

## Kepler Universitätsklinikum

### Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde

A - 4020 Linz | Med Campus IV. | Krankenhausstraße 26-30

Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Högler

+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](http://www.mps-austria.at) | [office@mps-austria.at](mailto:office@mps-austria.at) | +43 7249 47795  
[www.instagram.com/mps\\_austria](https://www.instagram.com/mps_austria) | [www.facebook.com/MPS.Austria](https://www.facebook.com/MPS.Austria)



**Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen**

und ähnliche Erkrankungen

A- 4612 Finklham 90 | office@mps-austria.at | Tel.: +43-07249-47795 | www.mps-austria.at  
DVR: 10616741 | ZVR: 423245305

**Spendenkonto:**

IBAN: AT89 2011 1847 2581 7800 BIC: GIBAATWWXXX

