

JOURNAL 2016



- ▷ Nach der Diagnose:
Ambulante Versorgung
- ▷ Familientreffen
- ▷ Die neuen
Regionalvertreter
- ▷ Lauf los für ELA!

Betroffenen helfen –
Forschung fördern

Inhaltsverzeichnis

IMPRESSUM:

Herausgeber: ELA Deutschland e.V.
VR Charlottenburg 18104B

Geschäftsstelle:

Achim Kaisinger
Am Bleichrasen 7
35279 Neustadt-Hessen
Tel. (06692) 91 81 13
Fax (0321) 21 23 53 39
E-mail: info@elaev.de – www.elaev.de

Geschäftszeiten:

Montag: 18.30 – 20.30 Uhr
Mittwoch: 10.00 – 13.00 Uhr
+ 15.00 – 18.00 Uhr

Diese Schrift ist kostenlos erhältlich.

Nachdruck, auch auszugsweise, nur mit schriftlicher Genehmigung des Autors.

Viele der im Heft befindlichen Artikel sind von betroffenen Laien geschrieben worden; wir bitten daher um Verständnis, dass wir für die Richtigkeit keine Haftung übernehmen können. Einige Artikel haben wir von Fachkräften unseres Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirates prüfen lassen; hierfür danken wir herzlichst.

Fotos: ELA Deutschland, FC St. Pauli, REWE, Sparda-Bank Baden-Württemberg, Reimund Gill, Monika Eberwein, Achim Kaisinger, Günther Förstner, Gerhard Spranger, Elfi Frank

Gestaltung und Koordination:

Vorstand ELA Deutschland e.V.

Layout: DTP-Service · 74348 Lauffen

Unser Spendenkonto:

ELA Deutschland e.V.
Volksbank Alzey-Worms eG
IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01
BIC GENODE61AZY

Vorstand & Verein

Vorwort	3
Vorstellung Dawn Gelhart	4
Vorstellung Tobias Mentzel	4
Vorstellung Martin Bahners	5
Vorstellung Achim Kaisinger	5
Vorstellung Andreas Wenger	5
Vorstellung der Regional/Spartenvertreter für ELA Deutschland e.V.	6-7
Familientreffen 2015 in Hann. Münden	8
Günther Förstner gibt Vorsitz nach 12 Jahren ab	9

Familientreffen

Ambulante Palliativversorgung: Wie geht das?	10
Kinderbetreuung beim Familientreffen 2015	11
Leistungen der Pflegekassen/ Pflegestärkungsgesetz	12-13
Eindrücke in Bildern	18-19, 40
Die unterschiedlichen Diättherapien bei AMN	20-21

Wissenschaft & Forschung

Die Abgrenzung der Leukodystrophien	14-17
Was wissen wir zurzeit über die Ursachen der unterschiedlichen Verlaufsformen bei X-ALD?	22-25
Leukodystrophien mit Hypomyelinisierung	26
Canavan Leukodystrophie	27

Öffentlichkeitsarbeit

Themenwoche mit Symposium: Leukodystrophien im Kinderhospiz St. Nikolaus www.elaev.de – mehr als nur ein neuer Look	21-22 30
---	-------------

Tipps und Berichte

Behandlung der neurogenen Blasen- funktionsstörung mit Botulinumtoxin (Botox)	27-28
Delphintherapie in Mundomar, Benidorm	28
Die ACHSE und ELA Deutschland	29
Parkerleichterungen für Menschen mit Mobilitätseinschränkungen	30
ELA International stellt sich auf	31-32
Leukodystrophie-Literatur	38

Spender & Unterstützer

Der Spendenbericht 2015	32-34
Aktionen für ELA 2015	35-37

Botschafter für ELA

Der FC St. Pauli auf der Leukodystrophie-Kinderstation	34
Alain Caparros	35

Über uns

Es gibt viele Gründe für ELA aktiv zu werden	39
--	----

Vorwort

Liebe Mitglieder,
liebe Ärzte, Forscher, Interessierte und liebe Spender,



endlich halten sie das langersehnte Journal in den Händen. Wie mein Vorgänger (lieber Günther) schon im letzten Journal erwähnt hat, wird das Journal in Zukunft immer erst gegen Anfang des Jahres erscheinen. So haben wir mehr Zeit, das Journal mit interessanten Themen zu füllen.

Nun bin ich seit November erste Vorsitzende von diesem wirklich tollen Verein und ich muss sagen, es macht mir mehr Spaß, als ich es für möglich gehalten habe. Wir als Vorstand stehen im engen Kontakt und können uns gemeinsam auf die Aufgaben in und um ELA kümmern.

Mein erster „Auftritt“ als ELA Vorsitzende war der Thementag im Kinderhospiz St. Nikolaus in Bad Grönenbach. Der Thementag (ausführlicher Bericht weiter hinten) war sehr erfolgreich für ELA, aber noch wichtiger für die Eltern. Diese Familien leisten täglich so viel, deshalb sind die Kinderhospize so wichtig. Wir hoffen in Zukunft noch mehr solche positiven Angebote machen zu können. Es war eine wirklich schöne Stimmung. Vielen, lieben Dank an alle, die das Projekt unterstützt haben.

Mein nächster Auftritt war im UKE (Uniklinikum Eppendorf) mit Frau Dr. Bley und unsere Paten, dem FC ST. PAULI. Es waren 5 Spieler vor Ort und haben kranke Kinder auf den Stationen besucht. Es war für die Kinder ein großes Highlight. An dieser Stelle auch ein Herzliches Danke an die Kiezhelden.

Bedanken möchte ich mich auch bei allen Menschen, die für die Aktionen „Lauf los für ELA“ gelaufen sind und bei den Spendern, die uns dieses Jahr unterstützt haben.

Für das kommende Jahr wünsche ich uns viel Erfolg mit ELA und hoffe auf viele Aktionen mit denen wir anderen Betroffenen helfen können. Ich spüre wie unsere Leonie mir immer wieder Kraft und Motivation schickt.

Herzliche Grüße, Ihre

Bitte merken Sie sich den
Termin für unser nächstes
Familientreffen vor:

14. bis 16. Oktober 2016

Am 10. August 2015 ist unser Vorstandsmitglied und Kassierer Klaus Weiss im Alter von 71 Jahren verstorben.

Klaus gehörte zu den Gründungsmitgliedern des Bundesverein Leukodystrophie, der im Jahre 1997 mit seiner tatkräftigen Unterstützung gegründet wurde. Auch bei der Übernahme im Jahr 2013 zu ELA Deutschland hat er wesentlich dazu beigetragen. Bis zuletzt war Klaus Kassierer von ELA Deutschland. Sein Engagement, gemeinsam mit seiner Frau Hilde, vor allem was die Planung des jährlichen Familien-



liantreffens und die Besuche bei der Achse angeht, sind gar nicht hoch genug einzuschätzen.

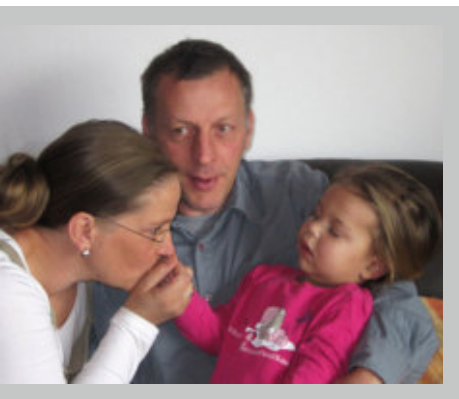
ELA Deutschland verliert einen wichtigen Ansprechpartner, der immer ein offenes Ohr hatte wenn man ihn brauchte.

Mit Engagement und Zielstrebigkeit wollen wir versuchen die Lücke, die er hinterlässt, zu schließen. Dies wird sehr schwer. Sein Wirken für den BVL und für ELA Deutschland werden wir stets in Ehren halten.

Unser Mitgefühl gilt seiner Frau Hilde und den Kindern.

Der Vorstand
ELA Deutschland

Vorstellung Dawn Gelhart



Ich heie Dawn Gelhart, bin 41 Jahre alt, bin mit Matthias verheiratet und habe insgesamt 3 Kinder, wobei ich sagen muss, dass ich nur noch 2 an der Hand habe (Kevin 16, Mila 5) und eine kleine Leonie im Herzen.

Das ist auch der Grund warum ich mich fr ELA engagiere. Zu wissen, dass es anderen Familien genauso ergehen muss wie uns, tut mir im Herzen weh.

Wir standen damals ganz alleine vor dem Berg MLD (Metachromatische Leukodystrophie). Bis auf einige Familien (den meisten aus den USA) konnte uns keiner helfen. Das war so traurig. Natrlich hatten wir Familie, rzte, Schwestern und Psychologen an unserer Seite, aber niemanden dem es genauso geht und auch so fhlt. Das eigene Kind.

Mit ELA wei ich, dass es anders gehen kann. Hier in der ELA Familie wird einem zugehrt. Wir versuchen zu vermitteln. Wir sammeln Spenden und mchten, dass jeder wei, was Leukodystrophien sind. Nicht umsonst ist unser Motto „Betroffenen helfen, Forschung frdern“.

Unsere Leonie starb im Jahre 2012. Leonie wurde nur 3 Jahre alt. Zu sehen, dass das eigene Kind

an so einer brutalen Krankheit sterben muss, ist das Schrecklichste, was Eltern erleben mssen. Deshalb werde und mchte ich den Kampf gegen Leukodystrophien aufnehmen. Ich habe es Leonie versprochen, ich werde mein Bestes geben, dass hoffentlich irgendwann kein Kind mehr an so einer schrecklichen Krankheit sterben muss.

Natrlich habe ich kein Heilmittel, aber Ohren um den Menschen zuzuhren und Arme, um Menschen einfach in den Arm nehmen zu knnen, wenn es gebraucht wird. Seit der Diagnose am 27.01.2011 beschftigte ich mich mit Leukodystrophien. Deshalb freue ich mich ber die neuen Aufgaben und wnsche mir vom Herzen, dass wir es schaffen, etwas Groes zu erreichen.

Erfolg mit ELA als Verein haben wir aber nur als Team. Das Bewusstsein anderen zu helfen und zu untersttzen erfordert immer wieder Kraft, deshalb bedanke ich mich jetzt schon sehr fr eure/ihre Untersttzungen und Ideen. Wir als Vorstand knnen es aber nicht alleine schaffen, wir brauchen Sie alle. Wir brauchen bspw. die Mitglieder die „Lauf los fr ELA“ Aktionen mit uns zusammen durchfhren und hoffentlich schaffen wir noch viele andere Projekte.

Nur Gemeinsam knnen wir etwas bewegen, denn Leukodystrophien zu besiegen ist schwierig, aber nicht unmglich

Vielen, lieben Dank fr euer Vertrauen und ich werde mein Bestes geben.

Vorstellung Tobias Mentzel



Vor 2 ½ Jahren wurde bei unserem Sohn Pelizaeus-Merzbacher diagnostiziert. Auch wenn uns unsere Kinder viel Kraft geben, hat uns diese Nachricht schwer getroffen und unser Leben hat sich seit dem sehr verndert. Obwohl oder vielleicht gerade weil wir

zunchst gezgert haben, Kontakt zu anderen Familien zu suchen, sind wir froh, uns ELA angeschlossen zu haben. Es ist unglaublich wertvoll, Rat von anderen zu bekommen und zu sehen wie das Leben auch mit Leukodystrophien weiter geht. Bei ELA haben wir Menschen gefunden die gemeinsam fr

Menschen mit Leukodystrophien einstehen und gegen die Erkrankung kmpfen. Auf unterschiedlichste Weise setzen sich hier Eltern und Betroffene ein, machen auf Leukodystrophien aufmerksam, sammeln Spenden und organisieren den Austausch zwischen den Familien, Betroffenen, rzten und anderen Organisationen. Uns hat diese Gemeinschaft bereits so viel geholfen, das fr mich klar ist, dass ich mich fr ELA einsetzen mchte!

Zu mir selbst, ich bin 35 Jahre und Biologe (ich hatte bisher allerdings eher mit Pflanzen und Pilzen als mit Myelin und Oligodentrocyten zu tun). Neben meiner Familie und Beruf renoviere ich gemeinsam mit meiner Frau gerade ein Haus (ein Projekt fr das nchste Jahrzehnt). Hilfe bekommen wir dabei natrlich von Jakobs groer Schwester.

Vorstellung Martin Bahners



Mein Name ist Martin Bahners, ich bin 44 Jahre alt und lebe mit meiner Frau und unseren zwei Kindern in Nordrhein-Westfalen.

Seit 9 Jahren bin ich freiberuflich tätig. Ich möchte so lange es geht, weiterhin berufstätig bleiben. Meine körperlichen Einschränkungen sind bisher überschaubar geblieben.

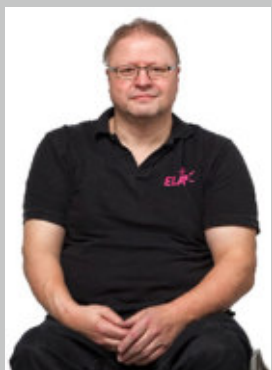
Seit der Diagnosestellung AMN im Jahr 2003 bin ich Mitglied bei der ELA Deutschland (vormals BVL e.V.).

Seitdem besuchte ich fast jedes Jahr das Familientreffen, das mir viel Unterstützung bringt. Besonders die vielen positiven Gespräche mit anderen Betroffenen sind eine große Bereicherung.

Seit einiger Zeit entstand der Wunsch, mich mehr für die ELA zu engagieren, mein Wunsch war es, gerne Vorstandsarbeit zu machen. Dazu bot sich in diesem Jahr Gelegenheit.

Ich bin motiviert, mit diesem engagierten Verein positives in der Zukunft zu bewirken, Forschung zu unterstützen und betroffenen Familien stets zur Seite zu stehen.

Vorstellung Achim Kaisinger



Ich heiße Achim Kaisinger, werde im Februar 52 Jahre alt und wohne mit meiner Frau Katja im schönen kleinen Örtchen Speckswinkel im Hessenland.

Bei mir selbst wurde die Diagnose Adrenomyeloneuropathie im Dezember 1989 gestellt. Angefangen haben die ersten Beschwerden

(Gangunsicherheit) während meiner Bundeswehrzeit im Februar 1987. Auf den Rollstuhl angewiesen bin ich seit 1989 und auch seit dieser Zeit berentet.

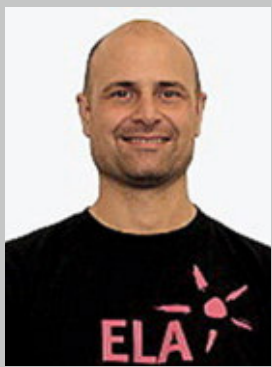
Ich gehöre zu den Gründungsmitgliedern des dama-

ligen Bundesverein Leukodystrophie (BVL) und jetzigen ELA Deutschland. Im nächsten Jahr werden es 20 Jahre, in denen ich aktiv dabei bin. Die Geschäftsstelle habe ich im Sommer 2009 von Frau Birgit Förstner übernommen. Allein durch diesen Job sind schon sehr viele Kontakte entstanden.

Zu meinen Hauptaufgaben zählen u. a. das Erstellen des Leukodystrophie Journal, sowie die Organisation des jährlichen Familientreffens. Gerne gebe ich meine langjährigen eigenen Erfahrungen mit der Krankheit, anderen im Austausch weiter.

Ich werde mich auch weiterhin als „Alter Hase“ im neuen Vorstand von ELA Deutschland engagieren, um somit die Forschung und vor allem die Unterstützung von Betroffenen voran zu bringen.

Vorstellung Andreas Wenger



Ich heiße Andreas Wenger, bin 42 Jahre alt und lebe mit meiner Partnerin in Rheinhessen.

Meine Tochter Joana ist 10 Jahre alt. Wir haben sie vor fast 8 Jahren in Kenia adoptiert, da wir auf Grund der Erblichkeit kein Risiko eingehen wollten.

Ich selbst bin an Adrenoleukodystrophie erkrankt. Nach der Diagnosestellung vor 12 Jahren hat sich mein Leben grundlegend

geändert. Ich halte seit dem eine strenge Diät ein. Ich bin zwar mittlerweile stark gehbehindert, stehe jedoch voll im Leben und gehe engagiert meiner beruflichen Tätigkeit nach.

Ich habe im Verlauf der letzten 12 Jahre durch die Familientreffen der ELA viele ebenfalls an einer Leukodystrophie Erkrankte kennengelernt und mich vor 4 Jahren entschieden, den Verein zu unterstützen.

Ich bin sehr motiviert und glaube, dass wir mit Hilfe unserer Mitglieder, die sich erfreulicher Weise immer mehr einbringen, mit der ELA einen Beitrag zur Forschung und auch zur Unterstützung von Betroffenen und deren Familien leisten können.

Vorstellung der Regional-/Spartenvertreter für ELA Deutschland e. V.

Name: **Norbert Slaver**

Regionalvertreter für Nordrhein-Westfalen



Ich
engagiere
mich, weil
...

ich für meine Tochter, meine Familie und alle anderen Betroffenen aktiv dazu beitragen möchte, dass ein Heilmittel gegen Leukodystrophien gefunden wird.

Für ELA Regional plane ich...

den Bekanntheitsgrad von ELA Deutschland e.V. stetig regional stärken.

Als Regionalvertreter möchte ich...

Ansprechpartner und Vermittler für bisherige und zukünftige Mitglieder sein und natürlich Spenden sammeln, um die Forschung voranzutreiben.

Kontakt: norbert.slaver@elaev.de

Telefon: (01573) 1457069

Name: **Uwe Siebert**

Regionalvertreter für Sachsen, bei Bedarf auch Berlin/Brandenburg. Spartenvertreter für seltene und unklare Leukodystrophien.



Ich engagiere mich, weil ... ich erreichen möchte, dass alle Betroffenen enger zusammenarbeiten, um auftretende Probleme gemeinsam und schneller zu lösen.

Für ELA Regional plane ich...

kleinere regionale Treffen zwischen den Familientreffen für den regelmäßigen Austausch zu organisieren

Als Regionalvertreter möchte ich ...

ELA vorwärts bringen.

Kontakt: uwe.siebert@elaev.de

Telefon: (0341) 5655576 (mit Anrufbeantworter)

Name: **Bärbel Allmeroth**

Regionalvertreterin für Rheinland/Pfalz

Ich engagiere mich, weil ... Mann/Frau in, mit und für die Gemeinschaft mehr erreichen kann.

Für ELA Regional plane ich, ...

unsere Hilfe in Einrichtungen wie z.B. Kliniken und Kinderhospizen, bei Veranstaltungen wie „Tag der Seltenen Erkrankungen“

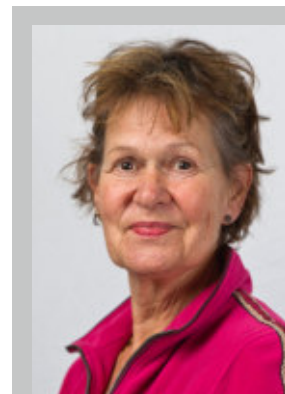
und bei Betroffenen in der näheren Umgebung präsent und effektiv zu machen.

Als Regionalvertreterin möchte ich ...

ELA Deutschland vor Ort bekannter machen, kurze Wege ermöglichen und mehr Kontakte pflegen. Insbesondere junge Familien brauchen Unterstützung. Damit werden sie auch unsere Ziele vorwärtsbringen.

Kontakt: baerbel.allmeroth@elaev.de

Telefon: (06721) 799542



Name: **Monika Eberwein**

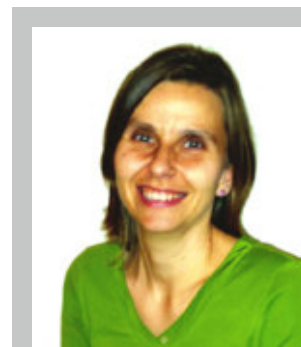
Regionalvertreterin für Baden-Württemberg

Monika ist 40 Jahre jung, verheiratet und ist Mutter von zwei Töchtern im Alter von 12 und 5 Jahren. Ihre jüngere Tochter hat mit 2 Jahren die Diagnose MLD bekommen. Ihr Leben und das Leben ihrer Familie

hat sich seitdem sehr verändert, aber Freunde und Familie sind eine große Unterstützung.

Ich engagiere mich, weil...

es mir sehr wichtig ist, Leukodystrophien bekannter zu machen, vor allem auch dass dadurch Diagnosen hoffentlich schneller gestellt werden können. Wichtig ist für mich auch, den Familien (und auch mir selber) die Möglichkeit zum Austausch zu geben. Wir können uns dadurch gegenseitig helfen. Keiner soll sich alleine mit so einer schlimmen Diagnose fühlen. ...



Als Regionalvertreterin möchte ich...

den Betroffenen und deren Familien, denen die Anfahrt nach Hann.Münden zu weit und zu anstrengend ist, in kleinen ungezwungenen Treffen die Möglichkeit zum Austausch bieten. Und ich möchte Ansprechpartnerin für Fragen, Ideen und Vorschläge sein oder auch wenn jemand einfach nur reden möchte.

Kontakt: monika.eberwein@elaev.de

Telefon: (071 57) 9607

Name: Gisela Schadowsky

Name: Henrik Schadowsky

Regionalvertreter für Hamburg und die Landkreise Harburg und Stade in Niedersachsen.



Beide sind von der LD AMN betroffen.

Wir engagieren uns, weil...

uns der direkte Kontakt zu und der

Austausch zwischen den Betroffenen wichtig ist.

Für ELA Regional planen wir...

die Organisation von regionalen Treffen, um den Austausch zu ermöglichen.

Kontakt: henrik.schadowsky@elaev.de

Kontakt: gisela.schadowsky@elaev.de

Telefon: (040) 796 7772

Name: Birgit Richter

Regionalvertreterin für Nordrhein-Westfalen zusammen mit Norbert Slaver



Ich engagiere mich, weil...

ich selbst betroffen bin und weiß, wie viele Fragen man nach der Diagnose hat. Dafür möchte ich gern Ansprechpartnerin werden. Zusammen mit Norbert Slaver möchte ich ELA und Leukodystrophien in Nordrhein-Westfalen bekannter machen.

Für ELA Regional plane ich ...

kleinere regionale Treffen neben dem großen Familientreffen

Kontakt: birgit.richter@elaev.de

Telefon: (05451) 92425

Name: Achim Kaisinger

Regionalvertreter für Hessen

Ich engagiere mich, weil...

es sehr wichtig ist, ELA Deutschland nach vorn zu bringen und vor allem bekannt zu machen!

Als Regionalvertreter möchte ich...

den Austausch untereinander vorwärts bringen und als Ansprechpartner mit Rat und Tat zur Seite stehen.



Ich möchte meine eigenen Erfahrungen, z. B. Hilfsmittel, Pflegestufen, Schwerbehindertenausweis, Auto-Umrüstung usw. weitergeben.

Außerdem werde ich versuchen, neben dem großen ELA Familientreffen, auch kleinere regionale Treffen im Laufe eines Jahres zu organisieren.

Kontakt: info@elaev.de

Telefon: (06692) 918113

Name: Kornelia Witzmann

Regionalvertreterin für Thüringen und Sachsen-Anhalt

Ist von der LD AMN betroffen

Kornelia ist 54 Jahre jung, verheiratet und hat einen Sohn, der zum Glück nicht betroffen ist. Sie selbst hat die Diagnose erst 2013 bekommen.

Ihr Cousin, ihre Mutter, Tante, Cousine und Schwester sind ebenfalls betroffen, ihr Neffe ist leider daran gestorben.



Ich engagiere mich, weil...

ich das Gemeinschaftsgefühl festigen möchte, das ich selbst schon bei meiner ersten Teilnahme am Familientreffen empfunden habe

Für ELA Regional plane ich...

die Kontaktaufnahme mit Mitgliedern aus meiner Region und ich möchte auch die Mitglieder erreichen, die noch kein Familientreffen in Hann.Münden erlebt haben

Kontakt: kornelia.witzmann@elaev.de

Telefon: (036204) 72582

Familientreffen 2015 in Hann. Münden

Das Hotel „Freizeit Auefeld“ in Hann. Münden platzte förmlich aus allen Nähten als vom 6. bis 8. November das Familientreffen der ELA Deutschland stattfand. Dieses Jahr kamen 150 Mitglieder – 50% mehr als beim letzten Mal. „Unser Hotel war fast bis auf das letzte Zimmer belegt. Wir haben uns besonders gefreut, dass diesmal sehr viele Kinder dabei waren“, meint Achim Kaisinger, Leiter der Geschäftsstelle des Vereins.

Die Stimmung war entsprechend lebhaft: ELA hatte für Kinderbetreuung und eine Abendshow mit Clown gesorgt.

Auch sonst war einiges anders. 2015 stand das Familientreffen unter einem zentralen Motto: „Den Alltag bewältigen“. Frau Dr. Hartwig vom mobilen Palliativteam in Hamburg sorgte mit ihrem hoffnungsvollen wie auch nachdenklich stimmenden Impulsvortrag für einen interessanten Einstieg. Die Teilnehmer konnten sich darüber hinaus in verschiedenen Fachdiskussionen zu Leukodystrophien mit Wissenschaftlern und Ärzten zu neuesten Forschungsergebnissen austauschen. Es blieb wie immer reichlich Zeit für persönliche Gespräch und netten Plausch mit alten Bekannten.

Am Sonntag beschloss der Verein größere Umwälzungen im Vorstand: Günther Förstner hat sich nach 12 Jahren verdienstvoller Arbeit im damaligen

Bundesverband Leukodystrophie und später in der umbenannten ELA nicht mehr zur Wahl gestellt. „Vieles wurde in den letzten Jahren erreicht: ELA hat mittlerweile fast 300 Mitglieder und ist nach Frankreich der zweitgrößte Leukodystrophieverein Europas. Wir sind stark international vernetzt und decken ein großes Spektrum an Krankheitsbildern der Leukodystrophie ab“, resümiert Günther Förstner in seiner Abschlussrede.

Dawn Gelhardt übernimmt die Rolle der 1. Vorsitzenden: „Als meine Tochter an MLD starb, habe ich mir geschworen, dass ich gegen die Krankheit kämpfen will.“



Günther Förstner gibt Vorsitz nach 12 Jahren ab

Als Günther Förstner am 12. Oktober 2003 zum Vorsitzenden vom Bundesverein Leukodystrophie gewählt wurde, ahnte er noch nicht, dass er das



zwölf Jahre mit Leidenschaft macht. Wie ein Familienunternehmen führte er fortan die Geschicke des Vereins. Birgit Förstner erledigte an seiner Seite jahrelang die BVL-Geschäftsstelle. Alles erfolgte ehrenamtlich, neben der vollen Berufstätigkeit und der inzwischen vier erwachsenen Kinder. Markus, der an ALD erkrankte Sohn, ist 25

Jahre alt und lebt in einer Behinderteneinrichtung im Norden Stuttgarts.

Günther Förstner setzte sich von Anfang an dafür ein, dass die seltenen Krankheiten mehr in das Bewusstsein der Öffentlichkeit rückten. Im Verein sah er immer auf die Integration der verschiedenen Formen der Leukodystrophien und deren Vertretung in den Gremien. Seit gut einem Jahr gibt es Spartenvertreter, damit sind die Seltenen der Seltenen im Vorstand präsent und haben Mitspracherecht.

Günther Förstner war es wichtig, dass sich der Verein mehr vernetzt und gemeinsam auf allen Ebenen die Krankheit bekämpft. So sah er die Arbeit in der ACHSE und später auch mit ELA Frankreich als wertvolle Schritte zum Vorwärtkommen an. Die Präsenz vom damaligen BVL bei Organisationen wie LEUKONET war

Günther Förstner ebenso wesentlich wie der technische Fortschritt. Er richtete für den Verein einen Server ein, damit die Informationen allen Vorstandsmitgliedern schnell zur Verfügung standen und der Austausch untereinander einfacher wurde. Die Bereitstellung einer professionellen Vereins- und Spendensoftware wie auch die ständige Aktualisierung der Internetseite waren für ihn Wege, die es zu gehen galt.

Er brachte 2013 die Neuausrichtung auf ELA als modernen Verein voran. ELA Deutschland spricht Mitglieder auf regionaler Ebene an, handelt auf europäischer Ebene und fördert die internationale Forschung. Förstner ging auch neue Wege mit der Einrichtung einer ersten hauptamtlichen Stelle für das Fundraising und die Öffentlichkeitsarbeit. Damit stellte Günther Förstner die Weichen für die Zukunft.

Am 08.11.2015 gab er nun sein Amt in jüngere Hände ab. Mit Dawn Gelhart als erste Vorsitzende von ELA Deutschland sieht er ELA in guter Verantwortung.



Medizinisch-wissenschaftlicher Beirat ELA Deutschland e. V.

CA Wolfgang Köhler, Wermsdorf (Vorsitz)
 Prof. Dr. Volkmar Gieselmann, Bonn
 Prof. Dr. Alfried Kohlschütter, Hamburg
 Dr. Annette Bley, Hamburg
 Dr. Steffi Dreha-Kulaczewski, Göttingen
 Dr. Jörn-Sven Kühl, Berlin

Dr. Piotr Sokolowski, Wermsdorf
 Prof. Dr. Dr. med. Robert Steinfeld, Göttingen
 Dr. Christiane Kehrer, Tübingen
 Prof. Dr. Johannes Berger, Wien
 Dipl. Psychologe Martin Fischer, Wermsdorf

Ambulante Palliativversorgung: Wie geht das?

Die Betreuung lebenslimitiert erkrankter Kinder in ihrer häuslichen Umgebung, das ist die Aufgabe von so genannten spezialisierten ambulanten pädiatrischen Palliativteams (SAPPV-Teams). Das Hamburger Team KinderPaCT (Kinder Palliativ Care Team) arbeitet seit nunmehr gut 4,5 Jahren.

von Dr. Maite Hartwig

Derzeit werden über 20 Kinder zu Hause von den Ärzten und Schwestern des Teams betreut. Aber was bedeutet Palliativversorgung zu Hause eigentlich?

Manchmal stellt sich erst im Laufe einer chronischen Erkrankung heraus, dass eine Heilung nicht möglich ist oder die Erkrankung so rasch fortschreitet, dass wichtige Funktionen des Körpers verloren gehen. Dann ist das Ziel, eine möglichst gute Lebensqualität für die betroffenen Kinder und ihre Familien zu erhalten. Das bedeutet auch, möglichst wenig Krankenhausaufenthalte und einen so wenig wie möglich eingeschränkten Alltag so lange wie möglich zu erhalten. Um dies zu erreichen, spielen nicht nur Medikamente eine Rolle, es bedarf Zeit für Gespräche mit dem Kind, den Geschwistern,



den Eltern, Großeltern, aber auch Mitschülern oder Lehrern. Viele Fragen wollen beantwortet werden, zu einigen Fragen muss erst ermutigt werden. Es bedarf der Organisation von Hilfsmitteln wie Rollstuhl, Pflegebett oder Duschhilfe sowie Krankengymnasten oder Ergotherapeuten, die auch zu den Familien nach Hause kommen. Zusätzlich benötigen betroffene Familien oft seelische Unterstützung, hier gilt es Kontakte zu Psychologen, Trauerbegleitern oder auch Hospizdiensten herzustellen. All das benötigt Einfühlungsvermögen und vor allem Zeit.

Als bei Paul* Ende 2011 eine Stoffwechselerkrankung festgestellt wurde, war das ein Schock für die ganze Familie. Als sich jedoch herausstellte, dass keine Aussicht auf Heilung bestand und die Erkrankung stetig weiter fortschreiten würde, war die Familie fassungslos. Was würde das bedeuten? Wie würde der Alltag aussehen? Keiner konnte es sich zunächst vorstellen. Was, wenn Paul nicht mehr laufen oder schlucken kann? Was, wenn er seine Eltern nicht mehr erkennt?

Bereits einige Monate nach der Diagnose wurde Paul in das SAPPV Team aufgenommen. Von da an besuchte einmal pro Woche eine Schwester von KinderPaCT die Familie zu Hause. Paul sollte wieder in die Schule, aber der Klassenraum lag im Obergeschoss, welches Paul aufgrund seiner Gehprobleme über die Treppe nicht erreichen konnte, einen Fahrstuhl gab es nicht. Das SAPPV Team nahm Kontakt zu den Lehrern auf. Einige Fächer wurden in einen Raum im Erdgeschoss verlegt, so dass Paul wieder teilweise am Unterricht teilnehmen konnte, ein Rollstuhl wurde verordnet. Um Pauls Gehen zu verbessern, wurde eine Krankengymnastin organisiert, die Paul jetzt zu Hause besuchte. Aufgrund der guten Zusammenarbeit mit der Apotheke vor Ort konnten Medikamente per Fax bestellt und zeitnah geliefert werden. Einige der notwendigen Blutentnahmen erfolgten durch die SAPPV Schwestern vor Ort. Paul und seine Eltern brauchten nicht mehr so oft in die Ambulanz ihrer Klinik, da sich die betreuenden Ärzte nun oft telefonisch austauschten und viele Untersuchungen zu Hause erfolgen konnten.

An einem Wochenende litt Paul an starker Unruhe und Schmerzen, es erfolgte ein Hausbesuch mit dem SAPPV Bereitschaftsarzt und der zuständigen Schwester. Paul musste nicht in die Klinik.

Als es Paul langsam schlechter ging, und er nicht mehr in die Ambulanz kommen konnte, erfolgten die Arztbesuche ebenfalls in der häuslichen Umgebung. Die Familie hatte viele Fragen: Sollen wir Paul sagen, dass er unheilbar krank ist? Was sollen wir seinen Geschwistern sagen? Welche Medikamente können ihm die Schmerzen nehmen? Wie wird Paul sterben? Auch bei diesen Fragen stand ihnen das SAPPV Team zur Seite. Bei Fragen, Problemen oder Ängsten hatte die Familie aufgrund des vorhandenen Bereitschaftsdienstes 24 h am Tag einen Ansprechpartner. Das vermittelte Sicherheit. Nicht nur für Paul, sondern auch seiner Familie.

Aufgrund dessen ist der weitere Ausbau der ambulanten Palliativversorgung in Deutschland auch für Kinder sinnvoll und notwendig. Damit allen Familien eine derartige Unterstützung zuteil werden kann.

**Name von der Redaktion geändert*

Kinderbetreuung beim Familientreffen 2015



Eine Zusammenfassung von Daniella und Rita

Da viele interessierte Eltern gerne an den Programmpunkten des Familientreffens teilnehmen oder sich untereinander austauschen wollten gab es auch in diesem Jahr wieder eine Kinderbetreuung. Betreuer/Innen waren wir insgesamt fünf, drei Frauen kamen wie beim letzten Mal ehrenamtlich von außerhalb. Sie freuten sich auf das jährliche Wiedersehen.



Der dafür vorgesehene Raum war liebevoll vorbereitet und ausgestattet mit genügend Material von den Eltern oder anderen ELA Mitgliedern. So gab

es einen Korb mit Kuscheltieren, eine Kiste mit Gesellschaftsspielen, eine Box für Loombänder sowie Ausmalbilder mit tollen glitzernden Stiften und farbigem Bastelpapier . . . und natürlich durften Gummibärchen und Kekse nicht fehlen!

Alle Kinder waren herzlich eingeladen. Gleich nach dem Frühstück kamen sie zu uns, etwas schüchtern und zurückhaltend am Anfang. Dann war das Eis schnell gebrochen. Eine Liste, mit der wir ihre Eltern bei Bedarf kontaktieren konnten, brauchten wir nur ein einziges Mal.

Die Kids kamen voll auf ihre Kosten. Es wurden Geschichten vorgelesen, Spiele gespielt, Weihnachtssterne gebastelt, Bilder gemalt und ausge-malt. Selbst 5jährige Mädels knüpften begeistert Loombänder. Mit den Luftballons ließen sich kleine oder auch große Kämpfe austragen. Sie-

ger waren wir alle zusammen. Bei gutem Wetter konnten sich einige Kinder auch draußen austoben.



Der Verkauf der gebastelten Sachen am Abend erbrachte die stolze Summe von 189 € zugunsten von ELA. Dies alles geschah in einer wunderschönen Atmosphäre. Die Kids genossen sichtlich das abwechslungsreiche Zusammensein und auch wir Helfer/Innen waren gerne dabei. Wir freuen uns auf eine Wiederholung beim nächsten Treff!

P.S. vom Vorstand: Den Betreuer/Innen sei ganz herzlich gedankt von der ELA-Familie.

Leistungen der Pflegekassen / Pflegestärkungsgesetz

Vortrag von Birgit Förstner

Seit 1995 gibt es die Pflegeversicherung, seit diesem Jahr gibt es durch das Pflegestärkungsgesetz I unterschiedliche Mehrleistungen durch die Pflegekasse, sobald man eine Pflegestufe hat. Zunächst: Wie kommt man dazu und wer bekommt eine Pflegestufe?

Zunächst stellt man einen **Antrag bei der Pflegekasse**. Sie ist bei der Krankenkasse angegliedert. Den Antrag muss der Betroffene selbst stellen oder der gesetzliche Vormund. Man bekommt ein Antragsformular zugeschickt, das man nach bestem Gewissen ausfüllt. Außerdem sind Arztberichte hilfreich. Man bekommt Leistungen frühestens ab dem Zeitpunkt der Antragstellung. In der Regel bekommt man einen Termin genannt, an dem eine Mitarbeiterin oder ein Mitarbeiter des MDK, des Medizinischen Dienstes der Krankenkassen vorbeikommt zur Begutachtung.

Bei Kindern ist ausschlaggebend, was sie nicht können im Vergleich zu gleichaltrigen „gesunden“ Kindern. Daher ist es schwer bei sehr kleinen Kindern. Da ist es ganz wichtig, ein Pflegetagebuch zu führen um dies zu dokumentieren.

Bei Erwachsenen wird gefragt, was sie nicht mehr können. Auch da hilft ein Pflegetagebuch. Zum Termin sollte immer eine zweite Person dabei sein, die den Betroffenen gut kennt. Wichtige Kriterien für die Einstufung sind Hilfe bei der **Grundpflege**: Körperpflege, Mobilität, Ernährung oder Inkontinenz. Auch der hauswirtschaftliche Bedarf wird mit berücksichtigt, steht aber nicht im Vordergrund. „Es handelt sich ja um eine Pflegestufe, nicht um eine Putzstufe“, hat mir einmal eine Dame vom MDK gesagt...

Beweglichkeit wird angeschaut (kommt man noch an den Kopf zum Kämmen, kommt man an die Füße um Strümpfe anzuziehen, klappt der Schürzengriff, wie stark ist der Händedruck), braucht man Einlagen oder Windeln, wie oft muss man nachts raus, kann man selbst Essen zubereiten oder selbst essen, kommt man noch selbst außer Haus, braucht man dazu Hilfen wie Rollator oder Rollstuhl, wie hoch ist die Sturzgefahr...), braucht man auch nachts Hilfe, z. B. zum Lagern oder Absaugen. Außer diesen eher körperlichen Aspekten wird inzwischen auch mehr Desorientierung erfragt: Welcher Tag ist heu-

te, wann ist man geboren, wie alt ist man dann, was gab es gestern zum Essen etc. **Pflegebedürftig nach dem Gesetz sind Personen, die wegen einer körperlichen, geistigen oder seelischen Krankheit oder Behinderung bei der Grundpflege (Körperpflege, Ernährung oder Mobilität) und der hauswirtschaftlichen Versorgung auf Dauer – voraussichtlich für mindestens 6 Monate – in erheblichem oder höherem Maße der Hilfe bedürfen.**

Pflegestufe 0

wird Personen mit erheblich eingeschränkter Alltagskompetenz zugeordnet, die zwar einen Hilfebedarf im Bereich der Grundpflege und der hauswirtschaftlichen Versorgung haben, jedoch nicht die Voraussetzungen für eine Einstufung in Pflegestufe I erfüllen.

Körperlich oft noch sehr fit und beweglich, aber nicht mehr in der Lage, den Alltag wie früher zu meistern. Sie vergessen, dass sie gerade gegessen haben oder dass sie sich heute noch nicht geduscht und die Zähne geputzt haben. Sie könnten z. B. körperlich noch alles tun, aber vergessen, dass es nötig wäre.

Pflegestufe I: Erhebliche Pflegebedürftigkeit

Liegt vor bei einem mindestens einmal täglich erforderlichen Hilfebedarf bei mindestens zwei Verrichtungen aus einem oder mehreren Bereichen der Grundpflege. Außerdem mehrfach in der Woche Hilfe bei der hauswirtschaftlichen Versorgung. Der wöchentliche Zeitaufwand muss im Tagesdurchschnitt mind. 90 min. betragen, wobei auf die Grundpflege täglich mehr als 45 min. entfallen müssen.

Pflegestufe II: Schwerpflegebedürftigkeit

Liegt vor bei einem mindestens dreimal täglich zu verschiedenen Tageszeiten erforderlichen Hilfebedarf bei der Grundpflege. Zusätzlich muss mehrfach in der Woche Hilfe bei der hauswirtschaftlichen Versorgung benötigt werden. Der wöchentliche Zeitaufwand muss im Tagesdurchschnitt mindestens 3 Stunden betragen, wobei auf die Grundpflege mindestens 2 Stunden täglich entfallen müssen.

Pflegestufe III: Schwerstpflegebedürftigkeit

Liegt vor, wenn der Hilfebedarf so groß ist, dass der konkrete Hilfebedarf jederzeit gegeben ist und Tag und Nacht (rund um die Uhr) anfällt. Zusätzlich wird mehrfach in der Woche Hilfe bei der hauswirtschaftlichen Versorgung benötigt. Der wöchentliche Zeitaufwand muss im Tagesdurchschnitt mindestens 5 Stunden betragen, wobei auf die Grundpflege mind. 4 Stunden entfallen müssen.

Der MDK gibt eine Empfehlung ab an die Pflegekasse, diese entscheidet dann die Einstufung. Den Bericht des MDK kann man anfordern.

Je nach Pflegestufe bekommt man unterschiedliches Pflegegeld oder Pflegesachleistungen. Die Pflegesachleistungen sind deutlich höher als das Pflegegeld. Wenn man einen ambulanten Pflegedienst beauftragt entstehen höhere Kosten als für eine selbst beschaffte Pflegehilfe, zum Beispiel Angehörige. Dabei muss man beachten, dass die Pflegeversicherung eine Art „Teilkasko-Versicherung“ ist, sie war von Anfang an als Zusatzversicherung angelegt. Wenn man alle Leistungen durch einen Pflegedienst einkaufen muss, die man benötigt, reicht die Pflegestufe etwa für einen halben Monat. Man muss also damit rechnen, zuzahlen. Wenn man keine eigenen Mittel hat, die Rente zum Beispiel nicht reicht, kann man sich an das Sozialamt wenden.

Wenn man als Angehöriger pflegt, empfehle ich den Besuch eines Pflegekurses. Wird z. B. von ambulanten Diensten oder Pflegekassen angeboten.

Zusätzlich zu den Leistungen der Pflegestufe gibt es weitere Bausteine:

- Seit diesem Jahr hat jeder Betroffene mit einer Pflegestufe Anspruch auf **zusätzliche Betreuungs- und Entlastungsleistungen** nach § 45. Der Grundbetrag sind 104 € im Monat, der erhöhte Betrag 208 €. Den Grundbetrag hat jeder mit Pflegestufe, den erhöhten Betrag nur, wenn die Pflegekasse diesen genehmigt. Dieses Geld wird nicht ausbezahlt, kann aber bis zu einem Jahr angesammelt werden. Darüber können keine Körperpflegeleistungen in Anspruch genommen werden, aber Betreuung in Gruppen oder zuhause, Fahrten zum Arzt, Spaziergänge zur Bewegung aber auch Putzleistungen. Die Pflegekassen informieren inzwischen vermehrt darüber, dass man diesen Anspruch hat.

- **Verhinderungspflege:** Jedes Kalenderjahr stehen den Betroffenen dafür 1612 € zur Verfügung. Voraussetzung: man hat mindestens 6 Monate schon die Pflegestufe und es ist eine Pflegeperson bei der Pflege-

gekasse eingetragen, die nun verhindert ist. Z. B. weil sie selbst krank wurde oder in den Urlaub geht. Es gibt zwei Arten: „normale“ Verhinderungspflege, wenn man einige Wochen mindestens 8 Stunden Hilfe benötigt. Dabei wird ein Teil auf das Pflegegeld angerechnet, dieses halbiert. Außerdem gibt es die stundenweise Verhinderungspflege, wenn die benötigte Hilfe keine 8 Stunden täglich benötigt wird. Diese wird nicht auf die Pflegestufe angerechnet und kann über einen längeren Zeitraum in Anspruch genommen werden. Aber immer am Ende des Kalenderjahres verfällt das nicht benötigte Geld. Im neuen Kalenderjahr gibt es wieder diesen Betrag. Für jedes Jahr muss dies neu beantragt werden.

- **Kurzzeitpflege:** Wenn jemand stationär in ein Heim geht, z. B. drei Wochen nach einem Krankenhausaufenthalt, stehen ebenfalls 1.612 € jedes Kalenderjahr zur Verfügung. Das neue durch das Pflegestärkungsgesetz ist: wenn die KZP nicht benötigt wird, dann kann die Hälfte, also 806 € für die VP genommen werden – und anders herum. Muss beantragt werden.

- **Tages- und Nachtpflege:** je nach Pflegestufe können unterschiedliche Beträge dafür eingesetzt werden. Das Neue daran ist: Die Leistungen der Tages- und Nachtpflege werden nicht mehr auf Pflegesachleistungen oder Pflegegeld angerechnet.

- **Zum Verbrauch bestimmte Pflegehilfsmittel je Monat:** Dafür stehen 40 € jeden Monat zur Verfügung, zum Beispiel für Einmalhandschuhe oder Betteinlagen.

- **Wohnumfeldverbessernde Maßnahmen:** die Beträge wurden deutlich erhöht, auf bis zu 4.000 € pro Maßnahme. Wichtig: Pro Maßnahme, z. B. Badumbau oder Treppenlift muss zunächst ein Kostenvorschlag eingeholt werden, eingereicht und durch die Pflegekasse genehmigt werden, bevor mit der Maßnahme begonnen wird.

Pflegestärkungsgesetz II:

Ist derzeit im Gesetzgebungsverfahren, soll ab Januar 2017 umgesetzt werden. Schwerpunkt bei der Begutachtung durch den MDK soll dann sein, was nicht mehr selbst gemacht werden kann – nicht nur körperlich, sondern verstärkt dann auch geistig / kognitiv oder psychisch. Es wird 5 Pflegegruppen geben. Die Kunden, die bisher eingestuft sind, sollen nicht schlechter gestellt werden. Angehörige sollen besser gestellt werden, wenn sie selbst pflegen.

Zur Information:

unter www.bundesgesundheitsministerium.de gibt es verschiedene Broschüren, die man bestellen kann, z. B. den „Ratgeber zur Pflege“, den ich zum Nachschlagen dabei hatte.

Die Abgrenzung der Leukodystrophien zu Erkrankungen mit ähnlicher oder übereinstimmender Symptomatik wie der Multiplen Sklerose

von
Wolfgang Köhler

MS und Leukodystrophie-Zentrum
Fachkrankenhause
Hubertusburg,
Wermisdorf



Leukodystrophien sind genetisch festgelegte, in der Regel langsam fortschreitende Erkrankungen der weißen Substanz (sog. Myelin) des zentralen Nervensystems. Es handelt sich dabei um eine sehr vielgestaltige Gruppe von Erkrankungen mit vielfältigen Ursachen, variablem klinischem Verlauf und paraklinischem Befundmuster (Tabelle 1). Bei einem Teil der Erkrankungen ist der genetische Defekt bekannt und kann zur Diagnosesicherung herangezogen werden. Bei anderen besteht gleichzeitig eine erbliche Stoffwechselstörung, die biochemisch exakt definiert und diagnostisch verwertet werden kann. Die primäre Erkrankung des Myelins kann entweder die Myelinisierung des zentralen Nervensystems als solches betreffen (Dysmyelinisierung) oder Zellvorgänge betreffen, die der Erhaltung des Myelins dienen (Demyelinisierung).

Differentialdiagnose Leukodystrophie – Leukenzephalopathie

In Abgrenzung von primären Leukodystrophien müssen vielfältige Erkrankungen mit sekundärem Befall des zentralen Myelins berücksichtigt werden:

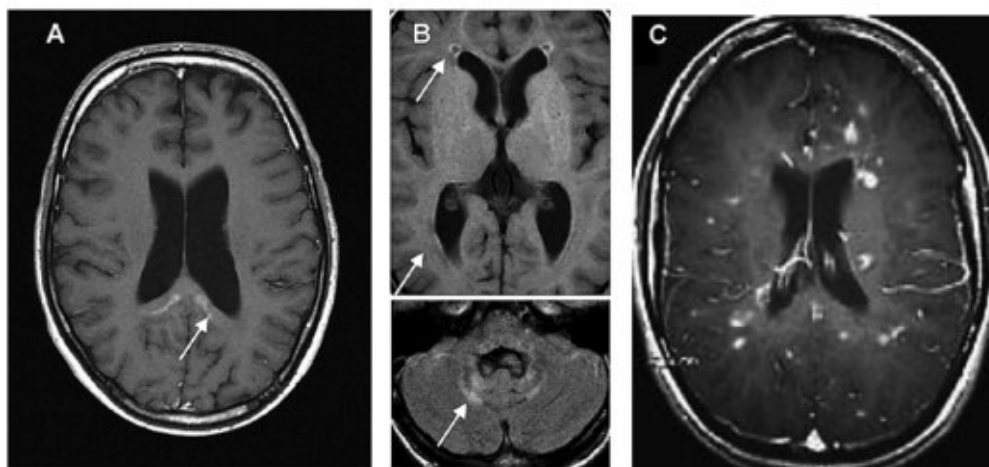
- Nicht genetisch bedingte, erworbene Erkrankungen der weißen Substanz (Leukenzephalopathien), z.B. vaskulärer, entzündlicher, tumoröser oder toxischer Entstehung
- Andere genetisch bedingte Erkrankungen mit häufiger Beteiligung der weißen Substanz, z. B. mitochondriale Erkrankungen, erbliche Stoffwechselerkrankungen oder Muskelerkrankungen mit sekundärer Beteiligung des Myelins
- Altersbedingte Veränderungen der weißen Substanz

Diagnostische Vorgehensweise bei Verdacht auf Leukodystrophie

Neuroradiologische Befunde

Die differentialdiagnostischen Möglichkeiten zur Klärung einer unklaren Erkrankung der weißen Sub-

Abbildung 1: Kontrastmittelverhalten in der T1-gewichteten MRT bei Leukodystrophie und Multipler Sklerose. Bandförmiges Kontrastmittel-Enhancement im Bereich der aktiv demyelinisierenden Zone bei der zerebralen Form der X-ALD (A). Charakteristisches Befundmuster bei Morbus Alexander mit kontrastmittelaufnehmenden Läsionen, bevorzugt periventrikulär subependymal, frontal und im Bereich des Nucleus dentatus (B). Disseminiertes Befundmuster mit einzelnen kontrastmittelaufnehmenden Herden bei MS (C).



stanz sind mannigfaltig. Häufig ist die Schädelcomputertomographie wegweisend für den Verdacht auf eine Leukodystrophie oder ergibt in Hinblick auf die Lokalisation und die Verteilung der Veränderun-

gen im Marklager unterhalb der Gehirnrinde sowie in Hinblick auf das Kontrastmittelverhalten, bereits charakteristische Befundmuster für das Vorliegen einer bestimmten Form der Leukodystrophie (Tabelle 1). Grundsätzlich spricht ein eher symmetrisches, zusammenfließendes Muster der MRT-Veränderungen im Marklager oder auch in Projektion auf die Pyramidenbahnen eher für das Vorliegen einer Leukodystrophie als asymmetrische oder an mehreren Orten auftretende Schädigungen. Zusätzliche oder verteilt an der Wirbelsäule auftretende Herde werden bei Leukodystrophie nicht beobachtet und würden den Verdacht ebenfalls eher in Richtung Multiple Sklerose lenken.

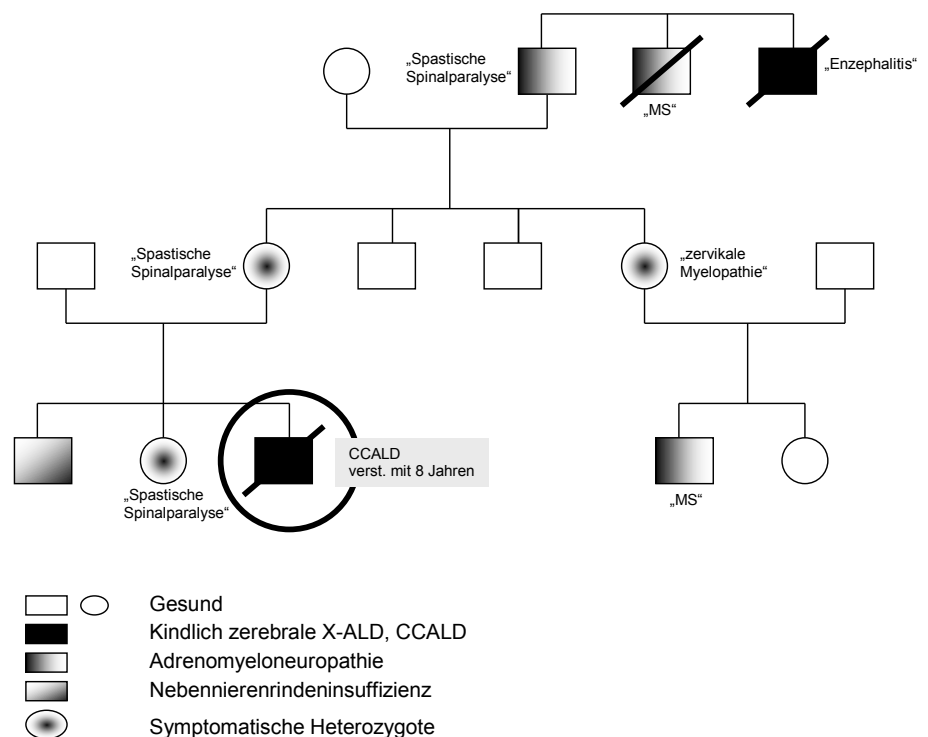
Ein Kontrastmittel-Enhancement (= eine Hervorhebung des Gewebes nach Zugabe von Kontrastmittel) ist nicht typisch für die Leukodystrophie. Mit Ausnahme von einer randständigen Kontrastmittelaufnahme im Bereich der aktiv demyelinisierenden Zone bei der zerebralen Form der X-chromosomalen Adrenoleukodystrophie (Abb. 1a) und vielartigen, an Hohlräumen lokalisierten kontrastmittelaufnehmenden Herden beim Morbus Alexander (Abb. 1b), zeigen alle anderen Leukodystrophien ein unauffälliges Kontrastmittelverhalten. Sie sind daher so gut differenzierbar von entzündlichen Leukoenzephalopathien (= Slow-Virus-Infektion, die vor allem bei abwehrgeschwächten Patienten vorkommt, krankhafte Veränderung der weißen Hirnsubstanz) und der Multiplen Sklerose (Abb. 1c).

Eine beachtenswerte Besonderheit stellt die Adrenomyeloneuropathie (AMN) als erwachsene Verlaufsform der X-chromosomalen Adrenoleukodystrophie (X-ALD) dar, bei der anfänglich keine Signalveränderungen der Schädel-MRT nachweisbar sind, aber eine ausgeprägte Myelomatrophie im MRT an der Wirbelsäule. Die Differentialdiagnose zu anderen erblichen spastischen Lähmungen oder auch an der Wirbelsäule verorteten Formen der MS kann bei der AMN deshalb sehr schwierig sein. Erst im weiteren Krankheitsverlauf treten in etwa 20% der AMN Patienten, die für die X-ALD typischen Marklagerveränderungen auf.

Erforschung der Krankheit innerhalb der Familie über mehrere Generationen (Familienanamnese)

Die meisten Leukodystrophien folgen einem rezessiven (= nicht in Erscheinung tretenden) Erbgang, so dass häufig nur isolierte Fälle in den betroffenen Familien vorgefunden werden. Die gründliche

Abbildung 2: Stammbaum einer Familie mit der X-chromosomal vererbten Adrenoleukodystrophie. Erst nach der Postmortem-Diagnose bei einem Familienmitglied mit der kindlich zerebralen Form der Erkrankung (Kreis), fanden sich im erweiterten Familien-Screening anamnestic Hinweise sowie biochemisch bestätigt, weitere Betroffene mit unterschiedlichen Phänotypen der Erkrankung. Die vermuteten „Vordiagnosen“ sind mit aufgeführt.



Familienanamnese unter Berücksichtigung der teils großen phänotypischen (=Erscheinungsbild) Variabilität der Erkrankungen liefert jedoch nicht selten entscheidende Hinweise auf den Vererbungsmodus. Es muss gezielt nach unklaren Erkrankungen in der Familie, frühen Todesfällen, Blutsverwandtschaft der Eltern und nach der ethnischen Herkunft der Familie gefragt werden. Erfahrungsgemäß können häufig weitere Betroffene durch ein gezieltes Familien-Screening identifiziert werden (Abb. 2).

Anamnese und Symptomatik

Die ausführliche Anamnese ist sowohl für die Diagnose selbst als auch für die phänotypische Differenzierung der verschiedenen Erkrankungen von

außerordentlicher Bedeutung. Häufig finden sich erste Symptome bereits im Kindesalter in Form von Verhaltensauffälligkeiten, Lernstörungen, dementiellen Störungen oder epileptischen Anfällen. Im Erwachsenenalter ist die spastische Paraparese das führende Symptom der Leukodystrophie, gefolgt von Störung der Bewegungskoordination, Blickmotorikstörungen und Polyneuropathie. In Korrelation mit dem Ausmaß der MRT-Signalveränderungen in der weißen Substanz zeigen sich zusätzlich hirnorganische Psychosyndrome unterschiedlicher Schweregrade sowie psychotische Störungen.

In den meisten Fällen ist der Verlauf leukodystrophischer Erkrankungen chronisch fortschreitend, wengleich vereinzelt schubförmige Verschlechterungen (z.B. bei der metachromatischen Leukodystrophie oder beim Morbus Alexander) oder auch Verschlechterungen in Zusammenhang mit schweren körperlichen und seelischen Belastungen, Fieber, Impfungen oder Traumata (z.B. bei der vanishing white matter disease und auch bei der X-ALD) beschrieben werden. Nicht selten könnten solche externen Faktoren eine seit Jahren stabile Symptomatik zur Verschlimmerung bringen, im Sinne eines „Triggereffekts“. Prinzipiell finden sich jedoch die Charakteristika einer chronisch voranschreitenden neurodegenerativen Erkrankung mit fortschreitendem Verlust bereits erworbener Funktionen bzw. Fähigkeiten.

Die Symptomatik der Leukodystrophien ist ebenso vielfältig wie die Vielfalt der Erkrankungen und deren unterschiedlichen Phänotypen. In vielen Fällen ist insbesondere die exakte Beschreibung der Erwachsenenverlaufsformen lückenhaft. Bei einem Teil der Patienten mit kernspintomo-

graphisch nachgewiesenen leukodystrophischen Veränderungen sind zudem die zugrunde liegenden Störungen nicht eindeutig klassifiziert („unklare Leukodystrophien“).

Abgrenzung der Leukodystrophie von der MS

Die Abgrenzung leukodystrophischer Erkrankungen von der MS kann im Einzelfall schwierig sein. Dies trifft besonders zu in Fällen ohne wegweisende MRT Veränderungen (AMN, symptomatische Heterozygote X-ALD Frauen etc.), fehlenden Funktionsstörungen anderer Organsysteme, z.B.

Tabelle 1a: Klinische Aspekte der häufigsten Leukodystrophien im Erwachsenenalter

Erkrankung	Vererbungsmodus	Manifestationalter	Klinik
Adrenoleukodystrophie (X-ALD)	x-chromosomal	Männer 20-40 LJ Frauen >30 LJ (in 20-40% der Fälle)	Progrediente spastische beinbetonte Tetraparese, beinbetonte sensible Störungen, neurogene Blasenstörungen, sexuelle Dysfunktion. Initiale (10%) oder im Verlauf auftretende (50%) dementielle Syndrome. Periphere Neuropathie (70%), Nebenniereninsuffizienz (65%).
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (PMD)		Seit Kindheit	Langsam progrediente spastische Paraparese (meist keine kognitiven Einbußen, keine Neuropathie)
Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	Autosomal-rezessiv	Seit Jugend	Wesensänderung, dementielles Syndrom (Aufmerksamkeitsstörungen, Hyperaktivität, emotionale Störungen, Enthemmung), psychotische Störungen und periphere Neuropathie, später Spastik, Dystonie, Ataxie
Globoidzellige Leukodystrophie, Typ Krabbe (GLD)		Seit Jugend	Progrediente spastische beinbetonte Tetraparese, Sehstörungen (Opticusatrophie, kort. Blindheit), später dementielle Syndrome, Epilepsie, Skoliose
Vanishing white matter disease (syn. childhood ataxia with central nervous system hypomyelination) (VWMD)		Noch unklar, meist kindlich	Beginn oft nach Bagateltrauma oder Infekt mit chronisch progredienter spastisch-ataktischer Symptomatik, Epilepsie, Opticusatrophie, später kognitive Einbußen.
Zerebrotendinöse Xanthomatose (CTX)		20-30 LJ	Progrediente spastische beinbetonte Tetraparese, beinbetonte sensible Störungen, neurogene Blasenstörungen, sexuelle Dysfunktion, dementielle Syndrome, periphere Neuropathie.
Morbus Canavan (syn. Bogaert-Bertrand-Erkrankung) (MC)		Seit Kindheit	Verzögerte psychomotorische Entwicklung, Demenz, Spastik, epileptische Anfälle, deutlich reduzierte Lebenserwartung.
Megalenkephale Leukenzephalopathie mit subkortikalen Zysten		Noch unklar, meist kindlich	Progrediente spastische Tetraparese, Dystonie, Ataxie, epileptische Anfälle. Lange und gut erhalten kognitive Fähigkeiten.
Aicardi-Goutieres-Syndrom		Seit Kindheit	Progrediente kognitive Einbußen, beinbetonte Teraspastik, Dystonie, orofaziale Dyskinesie, okulomotorische Störungen
Sjögren-Larsson-Syndrom		Seit Kindheit	Spastik und geistige Retardierung, epileptische Anfälle. Ichthyosis.
Morbus Alexander	Autosomal-dominant	Seit Kindheit	Bulbärsyndrom, Ataxie, spastische Tetraparese, autonome Störungen
Weitere sehr seltene Leukodystrophien			Hereditäre diffuse Leukenzephalopathie mit Spheroiden (HDLS, Beginn 20-40 LJ, Demenz, Epilepsie, Spastik, EPMS-Störungen) Autosomal dominante Leukodystrophie mit Beginn im Erwachsenenalter (ADLD, Beginn 40-50 LJ, frühe autonome Störungen, Spastik, Ataxie, Hörminderung)
	Chromosomale Aberration		18q-Syndrom (Entwicklungsverzögerung, Dysmorphie, Augenbewegungsstörungen, epileptische Anfälle)

der Nebenniereninsuffizienz bei der X-ALD oder bei bislang unklaren Leukodystrophien. Andererseits erlauben bereits einfache neurologische Basisuntersuchungen eine orientierende Differenzierung der Leukodystrophien von der MS (Tabelle 3).

Für das Vorliegen einer Leukodystrophie im Erwachsenenalter sprechen folgende Faktoren:

- Familiäre Häufung der Erkrankung
- Konfluierende, symmetrische Marklagerveränderungen in der MRT
- Extrazerebrale Manifestationen
- Junge Patienten mit spastischer Paraparese und normalem Liquor u./o normalem kraniellen MRT u./o. Polyneuropathie u./o. Demenz

Leukodystrophie-Zentrum Wermsdorf

Mit substantieller Unterstützung des Bundesministeriums für Forschung und Technologie (BMFT) wurde in den vergangenen Jahren ein Anlaufpunkt für Patienten mit leukodystrophischen Erkrankungen des Erwachsenenalters etabliert. Neben dem Bereich klinischer Forschung, sollen bundesweit Patienten erfasst und die Beschreibung und Klassifikation leukodystrophischer Erkrankungen verbessert werden. Besonderes Schwergewicht wird dabei auf die Erforschung unklarer Leukodystrophien gelegt.

Das Leukodystrophie-Zentrum besitzt alle diagnostischen Möglichkeiten und ist vernetzt mit anderen Leukodystrophie-Zentren im In- und Ausland. So können Probleme rasch und effizient gelöst und Doppeluntersuchungen sowie unnötige Belastungen der Patienten vermieden werden. Vielfach werden Anfragen, beispielsweise durch den behandelnden Arzt vor

Ort, zunächst in Hinblick auf die Möglichkeit geprüft, ob überhaupt eine Leukodystrophie vorliegt. Auf Wunsch werden Hinweise für das weitere diagnostische Vorgehen heimatnah oder, falls nötig, in einem spezialisierten Zentrum mitgeteilt. Für den Bereich „Leukodystrophien im Erwachsenenalter“ steht eine Kontaktadresse zur Verfügung:

Kontaktstelle für Patienten mit leukodystrophischen Erkrankungen des Erwachsenenalters im Fachkrankenhaus Hubertusburg

MS- und Leukodystrophie-Zentrum

04779 Wermsdorf

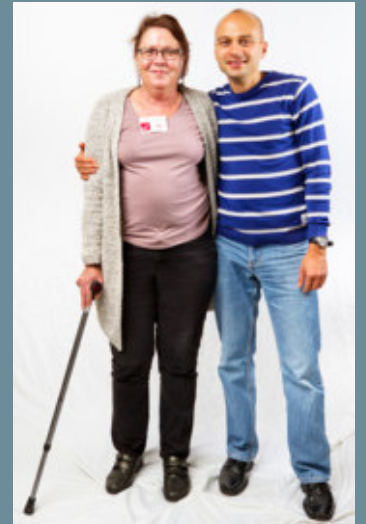
Wolfgang Köhler, Doreen Hutta

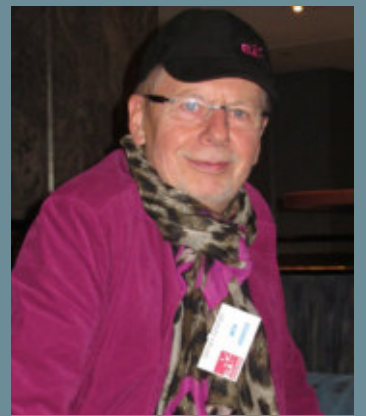
Tel: 034364-62230 (Mo-Fr 8-12.00 Uhr)

MS-Ambulanz@fkh-hubertusburg.de

Tabelle 1b: Diagnostische Aspekte der häufigsten Leukodystrophien im Erwachsenenalter

Erkrankung	Gendiagnostik	Biochemische Diagnostik	Radiologische Diagnostik
Adrenoleukodystrophie (X-ALD)	ja	Very long chain fatty acids (VCLFA) i.S.	MRT Veränderungen je nach Phänotyp : Adrenomyeloneuropathie: Myelonatrophie, normales cMRT Adreno-leuko-myeloneuropathie : Sym. Demyelinisierungen im Bereich der langen Bahnen, bevorzugt Pyramidenbahnen Adulte zerebrale ALD: Demyelinisierung des Splenium corporis callosum und der angrenzenden parieto-okzipitalen weißen Substanz (80%) oder des Genu corporis callosum und der angrenzenden frontalen weißen Substanz (20%), randständiges KM-Enhancement.
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (PMD)	ja	nein	MRT: Flächig flauwe Signalanhebungen (T2W) im gesamten Marklager mit streifigem Muster, subkortikale U-Fasern anfangs ausgespart.
Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	ja	Arylsulfatase A in Leukozyten, Sulfatide i.U.	MRT: Sym. periventrikuläre, parieto-okzipital betonte Signalanhebung (T2W), U-Fasern anfangs ausgespart, Basalganglien häufig signalgemindert.
Globoidzellige Leukodystrophie, Typ Krabbe (GLD)	ja	Galaktocerebrosidase in Leukozyten	MRT: Sym. parieto-okzipitales Befallsmuster, sym. Pyramidenbahnbefall, U-Fasern ausgespart.
Vanishing white matter disease (VWMD)	ja	nein	MRT: Fleckförmig, konfluierende Signalanhebungen (T2W) und progrediente zystische Marklagerdegeneration.
Zerebrotendinöse Xanthomatose (CTX)	ja	Cholestanol i.S. Gallenalkohole i.U.	MRT: Sym. Signalanhebungen (T2W) im Marklager und Nucl. dentatus, globale Hirnatrophie. MRS: erniedrigtes NAA, erhöhtes Laktat.
Morbus Canavan (syn. Bogaert-Bertrand-Erkrankung) (MC)	ja	N-Acetylaspartat i.U.	MRT: Generalisiert zystische Leukodystrophie mit relativer Aussparung der capsula interna. MRS: NAA massiv erhöht.
Megalenzephalie Leukenzephalopathie mit subkortikalen Zysten	ja	nein	MRT: Schwerste atrophische Marklagerveränderungen (Signalanhebung in T2W), erhaltene Stammganglien und kortikale Strukturen, temporale und hochparietale, subkortikale Zysten.
Aicardi-Goutieres-Syndrom	nein	nein	CCT: Bilateral symmetrische Kalzifikationen, bes. in den Basalganglien und periventrikulär. Hirnatrophie. MRT: diffuse Leukenzephalopathie mit periventrikulärer Betonung, seltener im Hirnstamm und im Bereich der Pyramidenbahnen. LP: Lymphozytose
Sjögren-Larsson-Syndrom	ja	Fettaldehyde i.S.	MRT: Sym. flauwe Signalanhebung im periventrikulären Marklager (T2W).
Morbus Alexander	ja	nein	MRT: frontal betonte Leukenzephalopathie, periventrikulär dunkler Randsaum in T2W, KM-Enhancement periventrikulär, nucleus dentatus





Workshop von Zdenka Michalek zum ELA-Patiententreffen im November 2015

Die unterschiedlichen Diättherapien bei AMN

von Josef Matyi

Zdenka Michalek und Josef Matyi zeigten beim ELA-Patiententreffen die Nichtvereinbarkeit der unterschiedlichen AMN-Diäten auf. Aus der Erfahrung heraus stellten beide fest, dass es vermehrt zu Kombinationen der unterschiedlichen Diäten gekommen ist.



Im Workshop gingen sie auf die Unterschiede der Diätformen ein. Es ging um die Klarstellung, warum die ursprüngliche Diät mit Lorenzoz Öl (kurz LÖ), die modifizierte Lorenzoz-Öl-Diät

und die neue AMN-Diät nach Zdenka Michalek nicht vereinbar sind. Josef Matyi zeigte im Vortrag anschaulich mit einem Poster die Formen auf.

Matyi stellte die drei Diätformen nebeneinander. Die Unterschiede wurden visualisiert. Die ursprüngliche LÖ-Diät, die auf einer sehr fettarmen Lebensmittelauswahl basiert und die Nahrungsfette durch LÖ ersetzt, ist inzwischen überholt. Sie wird zumindest im deutschsprachigen Raum nicht mehr angewendet. Bei der modifizierten LÖ-Diät, bei der die Lebensmittelauswahl nicht mehr ganz so fettarm ist, hat man erkannt, dass Lorenzoz Öl und Distelöl allein den Bedarf an essentiellen Fettsäuren nicht decken können.

Die neue AMN-Diät nach Zdenka Michalek hat einen anderen Ansatz. Hier werden die Nahrungsfette nicht ersetzt. Die Lebensmittel werden so ausgesucht, dass der AMN-Stoffwechsel die Fettsäuren in Art und Menge erhält, bei denen der individuelle Bedarf möglichst optimal versorgt wird. Auf diese Weise scheint es, dass der unkontrollierte Um- und Aufbau von Fettsäuren nahezu komplett unterbunden wird. Um es anschaulicher zu machen, wurde ein Mittagsmenü entsprechend der jeweiligen Diätform vorgestellt. Mit dieser Präsentation stellten Zdenka Michalek und Josef Matyi klar, warum zusätzliche Gaben von Lorenzoz Öl, seien

es „nur“ 10 ml pro Tag, überflüssig sind. Nicht nur überflüssig, sondern das wäre sogar ungünstig. Besonders dann, wenn Zdenka Michalek über diese Änderung nicht informiert würde. Grundlage für die neue Diätform nach Michalek ist, dass das Lorenzoz Öl durch natürliche Lebensmittel ersetzt wird. Für den Referenten ist dies eine sehr vereinfachte Erklärung, die nicht den Einfluss auf den Organismus beinhaltet. Für tiefergehende Begründungen würden die heutigen Erkenntnisse nicht ausreichen. Die Ernährungsberater machten deutlich, dass entweder die eine oder die andere Diät befolgt werden kann. Jedoch dürfen auf gar keinen Fall die Formen kombiniert werden. Frau Michalek erstellt ebenfalls Diätpläne für Patienten, die eine modifizierte LÖ-Diät vorziehen.

Beispielmenü zur Lorenzoz-ÖL-Diät

Blattsalat mit Distelöl-Essig
gedünstete Hähnchenbrust;
entfetteter Geflügelfond; Mörengemüse;
Kräuterreis
Magerquark mit LÖ und Aprikosen

Beispielmenü zur modifizierten Lorenzoz-ÖL-Diät

Blattsalat mit Balsamico und Olivenöl
gebratene Hähnchenbrust;
entfetteter, gebundener Geflügelfond;
Möhrengemüse; Kräuterreis
Magerquark mit LÖ und Aprikosen

Beispielmenü zur neuen AMN-Diät

Blattsalat mit Avocadodressing
gebratene Hähnchenbrust im Speckmantel;
gebundene Soße (mit Eigelb legiert);
Möhrengemüse; Kräuterreis
Magerquark mit Kokosöl,
Aprikosen und Löffelbiskuit

Zdenka Michalek arbeitet mit Biochemikern, Stoffwechselfachärzten und einer medizinischen Statistikerin zusammen. Damit hofft sie, aussagekräftige Erklärungen vorlegen zu können. Bis jetzt stehe nicht fest, welche Faktoren genau die Diät beeinflussen. Überdurchschnittlich viele ihrer Patienten würden sehr gut auf die AMN-Diät nach Michalek

ansprechen. Die Blutwerte seien deutlich verbessert. Einige der Symptome der Betroffenen wären stark verlangsamt bzw. sogar aufgehalten worden. Die Suche nach Begründungen und Optimierungen

gehe weiter. Sobald Struktur beziehungsweise die Funktionsweise vorliegen würden, versprechen die Referenten die Information von ELA Deutschland.

Öffentlichkeitsarbeit

Themenwoche mit Symposium

Leukodystrophien im Kinderhospiz St. Nikolaus

von Monika Eberwein und Elfi Frank

Eine erste Themenwoche Leukodystrophien fand im Kinderhospiz St. Nikolaus im Allgäu statt. Über eine Woche fanden sich dort sieben Familien mit sieben Kindern, die an unterschiedlichen Formen von Leukodystrophien erkrankt sind und sechs Geschwister zusammen. Gemeinsam mit Mathias Brandstätter von der Weissen Wolke organisierte Elfi Frank von ELA die Tage in Bad Grönenbach. Dabei waren vier Kinder mit Metachromatischer Leukodystrophie, je ein Junge mit Adrenoleukodystrophie, mit Morbus Alexander und mit Vanishing White Matter Disease.

Die Gespräche von Müttern und Vätern, der Austausch über den Verlauf der Erkrankungen und auch die Pflege waren über die Woche sehr intensiv. „Andere Betroffene verstehen einen nunmal am Besten.“, erzählt Moni Eberwein. „Man hat viele Gedanken, Tipps und Anregungen mit nach Hause genommen. Egal ob es



Eltern, Ärzte und Wissenschaftler des Symposiums Leukodystrophien vor dem Kinderhospiz St. Nikolaus.

um Hilfsmittel, Medikamente, den Alltag, um Schule oder Kindergarten und Unterstützungsmöglichkeiten handelt.“. Oft ging es einfach darum, wie man mit der besonderen Situation fertig werden kann. Die gemeinsame Zeit war emotional sehr bewegend. Die gute Betreuung der Kinder sorgte bei Aktivitäten für die Eltern für Erholung und Entspannung während der Woche.



Elfi Frank (Organisation), Dawn Gelhart (erste Vorsitzende ELA Deutschland), Maiko und Gerd Eberwein.

Die Clowninnen Alberta Knuffel und Paula Schnurz kamen extra am Freitagnachmittag ins St. Nikolaus. Sie brachten die Kinder mit ihrem Schabernack zum Lachen, ließen für Augenblicke die Krank-



Maiko Eberwein lernt die Autorin Marion Getz kennen.



Die sieben Helden der Woche.

heit und ihre schmerzhaften Folgen vergessen. Für die Eltern las Marion Getz am Abend aus ihrem Buch „Ich.Joshua.MeinLeben.“. Die Autorin beschreibt darin das Leben mit dem erkrankten Sohn bis zu dessen Tod. Joshua verstarb mit 13 Jahren an einer Leukodystrophie.

Am Samstag fand ein Symposium zu Leukodystrophien statt. Zum aktuellen Stand aus Forschung und Wissenschaft sowie zu Hilfsmitteln referierte das Team von Professor Dr. Ingeburg Krägeloh-Mann aus der Klinik für Kinder - und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Tübingen.

Dr. Christiane Kehrer gab einen Überblick über Leukodystrophien, die Vererbungslehre und die Erkrankungsverläufe. Dr. Samuel Gröschel und ... Ammann brachten mit den Ergebnissen der Forschung in der Bildgebung des MRTs die interessierten Eltern, Kinderärzte und das Pflegepersonal auf den neuesten Stand der Technik. Ein Forschungsprojekt über die Auswirkungen der Erkrankung Metachromatische Leukodystrophie (MLD) auf die Familien und das soziale Umfeld ist geplant.

Christa Raabe, Physiotherapeutin aus Tübingen, stellte spezielle Rollstühle, Gehhilfen, Sitzschalen und andere Hilfsmittel für die besonderen Anforderungen der Kinder und Jugendlichen mit Leukodystrophien vor.

Eine Führung durch das Kinderhospiz St. Nikolaus in Bad Grönenbach boten Eindrücke in das Kinderhospiz. Eltern, Kinder und die Wissenschaftler begegneten sich auf Augenhöhe und führten intensive Gespräche.

Mehr Informationen über das Kinderhospiz im Allgäu gibt es unter:

www.kinderhospiz-nikolaus.de.

Wissenschaft & Forschung

Workshop

Was wissen wir zurzeit über die Ursachen der unterschiedlichen Verlaufsformen bei X-ALD?

Workshop: Prof. Dr. Johannes Berger ELA, Hann. Münden

Dieser Workshop hatte zum Ziel, ein verbessertes Verständnis über die Ursachen der unterschiedlichen Verlaufsformen bei X-ALD zu vermitteln und zu erarbeiten. Der GENOTYP, unsere genetische Ausstattung (die Erbinformation), bestimmt unseren Phänotyp, das Erscheinungsbild unseres Körpers (die Summe unserer Merkmale). Dass dies nicht so einfach ist, wird sofort klar, wenn wir unsere unterschiedlichen Organe und ihre Erscheinungsformen

und Aufgaben betrachten. Mit derselben Erbinformation (Genotyp) können nämlich die unterschiedlichsten Zelltypen aller unserer Organe gebildet werden. Der Grund, warum eine Nervenzelle anders aussieht und andere Funktionen erfüllen kann als eine Leberzelle, liegt darin, dass verschiedene Teile der gesamten Erbinformation in unterschiedlichen Zellen verwendet werden.

Bei allen Patienten mit X-ALD liegt eine Funktionsstörung des ABCD1-Proteins (ehemals ALD-Protein, ALDP genannt) vor. Normalerweise transportiert

ABCD1 überlangkettige Fettsäuren, die für den Abbau bestimmt sind, in die Peroxisomen (durch eine Membran abgegrenzte, spezialisierte Zellabteilungen). Dieser Transport von überlangkettigen Fettsäuren ist nicht in allen Zellen unseres Körpers von gleicher Bedeutung und kann in manchen Zelltypen auch durch andere Fettsäure-Transporter teilweise oder ganz ersetzt werden. Diese unterschiedliche Bedeutung des ABCD1-Transporters für unterschiedliche Zellen und Organe unseres Körpers erklärt, warum in X-ALD manche Organe wie das Gehirn, Rückenmark, Nerven und Nebenniere betroffen sind, andere Organe wie Niere, Leber, Darm (usw.) aber nicht.

Gene beinhalten die genetische Information für die Proteine (Eiweißmoleküle; die Funktionen als z.B. Enzyme oder Transporter haben) und verteilen sich auf den 46 Chromosomen des menschlichen Genoms. Das für den ABCD1-Transporter kodierende Gen wird ebenfalls ABCD1 genannt und liegt auf dem X-Chromosom (Abbildung 1).

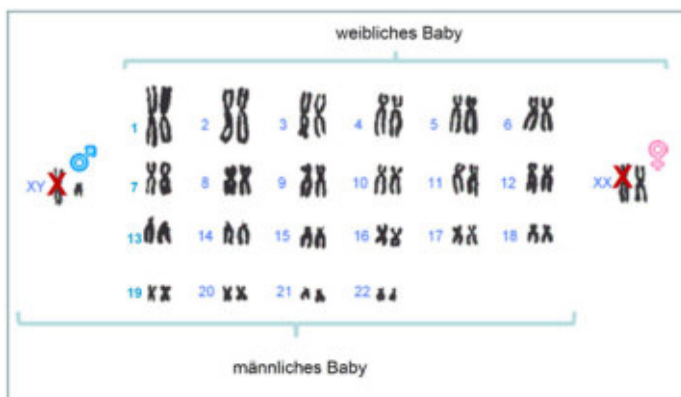


Abbildung 1: Der männliche und weibliche Chromosomensatz. Das rote Kreuz steht für die Mutation im ABCD1-Gen. Während männliche Individuen nur je ein X und ein Y-Chromosom haben (XY) besitzen Frauen zwei X-Chromosomen (XX). Aufgrund des normalen Prozesses der zufälligen Inaktivierung eines der beiden X-Chromosomen bei den Frauen wird in manchen Zellen ein intaktes ABCD1-Gen, und in anderen Zellen hingegen wie bei Männern nur das mutierte ABCD1-Gen benutzt.

Aus diesem Grund heißt die Erkrankung X-chromosomale Adrenoleukodystrophie. Aus der Tatsache, dass Männer nur ein, wohingegen Frauen zwei X-Chromosomen haben (siehe Abbildung 1), ergeben sich die in Abbildung 2 dargestellten Wahrscheinlichkeiten der Vererbung der ABCD1-Mutation an die männlichen und weiblichen Nachkommen. Bitte beachten Sie, dass es sich dabei um Wahrscheinlichkeiten handelt und diese keinerlei Vor-

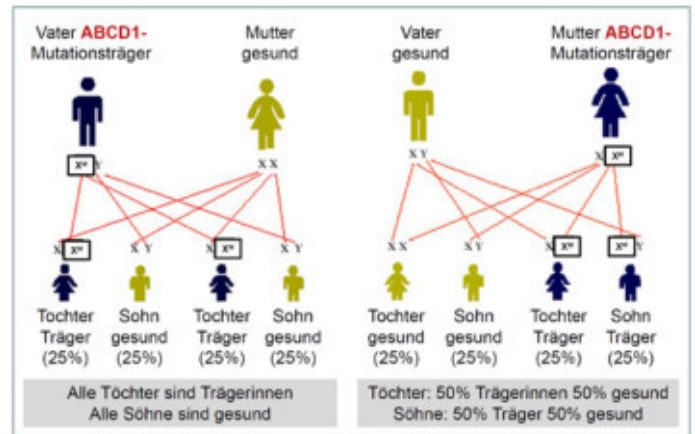


Abbildung 2: X-chromosomaler Erbgang bei X-ALD. Das umrahmte XM stellt das X-Chromosom mit der Mutation im ABCD1-Gen dar. Die roten Striche symbolisieren die möglichen Verteilungen der einzelnen X- und Y-Chromosomen auf die männlichen und weiblichen Nachkommen. Aus dieser Verteilung ergeben sich die unten angegebenen prozentuellen Wahrscheinlichkeiten der Weitergabe der Mutation. In diesem Zusammenhang bedeutet „heterozygot“, dass ein X-Chromosom das mutierte ABCD1-Gen trägt und das andere X-Chromosom das unveränderte, intakte ABCD1-Gen.

hersagen für eine individuelle Schwangerschaft erlauben.

Die Lage des ABCD1-Gens auf dem X-Chromosom ist dafür verantwortlich, dass für die weiblichen Träger die ABCD1-Mutationen andere Konsequenzen haben und die Krankheit daher anders als bei Männern verläuft (Abbildung 3). So kommt die entzündliche zerebrale Verlaufsform von X-ALD (Engl. cerebral ALD, CALD) bei den heterozygoten Frauen so gut wie nicht vor und eine klinisch auffällige Nebenniereninsuffizienz ist selten vorhanden. Auch die Symptome von Adrenomyeloneuropathie

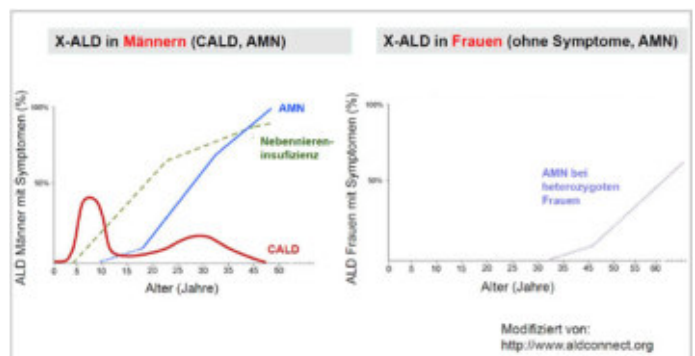


Abbildung 3: Unterschiedliche Verlaufsformen bei X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie bei männlichen und weiblichen Trägern von ABCD1-Mutationen. X-ALD, X-chromosomale Adrenoleukodystrophie; AMN, Adrenomyeloneuropathie; CALD, zerebrale Verlaufsform von X-ALD.

(AMN) müssen nicht bei allen Erbtägerinnen manifest werden und treten im Durchschnitt auch später auf als bei den Männern mit einer ABCD1-Mutation. Der Grund, warum Frauen, trotz des zweiten intakten ABCD1-Gens überhaupt Symptome entwickeln, ist die X-Chromosomen-Inaktivierung, ein normaler physiologischer Vorgang, der in allen Organen des weiblichen Körpers ein Mosaik von Zellen mit intaktem und Zellen mit defektem ABCD1-Transporter bewirkt. Mit dem Wissen über die X-Chromosomale-Vererbung und die X-Chromosomen-Inaktivierung lässt sich verstehen, warum X-ALD-Erbtägerinnen in der Regel eine mildere Verlaufsform von X-ALD ausprägen als die Männer und nie CALD und selten Nebenniereninsuffizienz bekommen.

Nun stellt sich die Frage, warum die Erkrankung X-ALD innerhalb der Gruppe der männlichen Betroffenen so unterschiedlich verläuft. Bei manchen Erbkrankheiten bedingt eine bestimmte Mutation einen stets sehr ähnlichen Krankheitsverlauf. Bei X-ALD ist dies jedoch nicht so. Innerhalb einer Familie kann dieselbe Mutation alle unterschiedlichen Verlaufsformen von X-ALD zur Folge haben. Selbst der vollständige Verlust des ABCD1-Proteins kann zu einer milden Verlaufsform führen. Zudem sind manche Mutationen bei X-ALD etwas häufiger und

1. Innerhalb einer Familie können (mit dem selben ABCD1-Defekt) unterschiedliche Verlaufsformen auftreten (CALD und AMN).
2. Selbst der vollständige Verlust des ABCD1-Transporters kann zur mildesten Verlaufsform führen (sehr spät beginnende AMN).
3. Bei X-ALD häufig auftretende Mutationen, die in vielen Familien beobachtet werden, können sich sowohl als CALD oder AMN manifestieren.
4. Die Position der ABCD1-Mutation im ABCD1-Gen ist nicht mit einer bestimmten Verlaufsform verbunden.

Das Wissen um die ABCD1-Mutation erlaubt keine Vorhersage des klinischen Verlaufes bei X-ALD

Abbildung 4: Die Gründe, warum bei X-ALD Kenntnis von der Mutation im ABCD1-Gen keine Vorhersage über den klinischen Verlauf der Krankheit erlaubt ist.

wurden unabhängig voneinander immer wieder bei X-ALD Patienten beschrieben. Die unterschiedlichen Patienten, die alle dieselbe ABCD1-Mutation tragen, hatten sehr unterschiedliche Verlaufsformen (Abbildung 4). Aus diesen Fakten schließen wir, dass das Wissen um die ABCD1-Mutation keine Vorhersage über den klinischen Verlauf von X-ALD erlaubt.

Welche Faktoren sind also für die unterschiedlichen klinischen Verläufe bei Männern mit ABCD1-Mutationen verantwortlich? Dazu müssen wir die verschiedenen Verlaufsformen von X-ALD näher betrachten. Die Adrenomyeloneuropathie (AMN) kann als die Grunderkrankung von X-ALD angesehen werden, in der unter anderem die motorischen und sensorischen Nervenbahnen im Rückenmark beeinträchtigt sind. Bei der zerebralen Verlaufsform (CALD) ist jedoch primär das Gehirn von einer spontan auftretenden entzündlichen Reaktion betroffen, die zu einer Demyelinisierung (Entmarkung) der weißen Substanz (Myelin) in bestimmten Regionen des Gehirns führt (Abbildung 5). Die Demyelinisierung sowie die entzündliche Komponente kann mit Hilfe von bildgebenden Verfahren (Magnetresonanztomographie, MRT) erkannt werden. Bei den

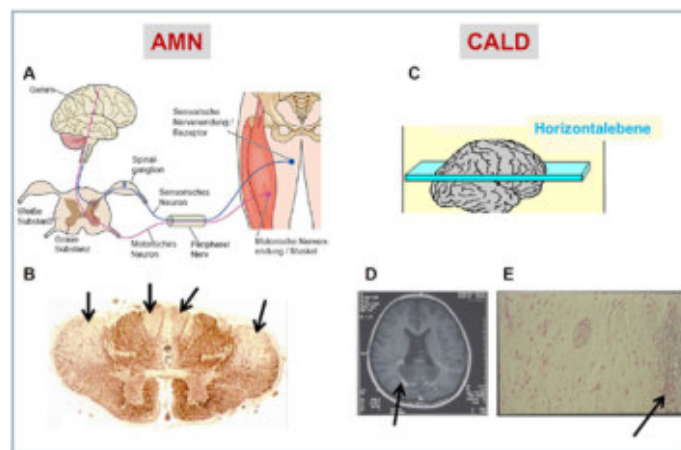


Abbildung 5: Unterschiedliche Mechanismen führen zu AMN und zu CALD. Auf der linken Seite (AMN) sind die motorischen und sensorischen Nervenbahnen, die über das Rückenmark zu und von den Extremitäten führen, dargestellt (A). Links unten, kann man den Verlust von Nervenzellen und Myelin als hellere Struktur (Pfeile) in einem Rückenmarksquerschnitt eines verstorbenen AMN Patienten sehen (B). Auf der rechten Seite (CALD) ist das Gehirn in einem Cartoon mit der horizontalen Schnittebene markiert (C). Darunter ist eine MRT-Aufnahme von einem CALD Patienten nach Kontrastmittelgabe (D). Auf diesem Bild ist ein weißer Rand (Pfeil) zu sehen, der auf die Entzündung hinweist, da sich dort das Kontrastmittel ansammelt. Der Farbunterschied innerhalb des weißen Ringes deutet auf einen Verlust des Myelins in diesem Bereich (D). Das Bild rechts unten (E) zeigt eine Färbung, die eine klare Demyelinisierung und Entzündung im Gehirn eines verstorbenen CALD Patienten nachweist. In diesem Bild deutet der Pfeil auf den Rand der entzündlichen Läsion mit einer großen Zahl an Entzündungszellen. In der Mitte des Bildes ist ein Gefäß mit Blutzellen zu sehen.

unterschiedlichen Verlaufsformen arbeiten also sehr verschiedene Mechanismen und jeweils andere Orte unseres Körpers sind betroffen (Abbildung 5). Es wird klar, dass eine Mutation im ABCD1-Gen zwar in allen X-ALD-Patienten mit zerebraler Verlaufsform vorhanden sein muss, diese Mutation im ABCD1-Gen alleine jedoch nicht ausreicht, um die zerebrale Verlaufsform auszulösen.

Sowohl genetische als auch Umweltfaktoren tragen nach unserem heutigen Wissen dazu bei, dass manche X-ALD-Patienten die zerebrale Verlaufsform von X-ALD entwickeln und andere nicht. In Abbildung 6 werden die geschätzten relativen Anteile, der genetische und der Umwelteinfluss auf unterschiedliche Erkrankungen dargestellt.

Eine monogene Erbkrankheit (wie z.B. X-ALD oder metachromatische Leukodystrophie) hat in der Regel eine sehr große genetische Komponente. Die Umweltfaktoren können den Verlauf zwar beeinflussen, aber nur innerhalb gewisser Grenzen. AMN verhält sich wie eine typische monogen vererbte (d.h. mit Mutationen in ein einziges Gen assoziiert) Erkrankung mit aller klinischer Variabilität und dem Spektrum des Zeitpunktes der Erstmanifestation. Hier spielen vermutlich andere genetische Faktoren als die Mutation im ABCD1-Gen eine große Rolle (Abbildung 6). Bei einer Infektionserkrankung (z.B. Grippe) spielt der genetische Hintergrund auch eine gewisse Rolle, die Umwelt (Kontakt mit dem Virus) ist jedoch eindeutig der wesentliche Parameter (Abbildung 6, rechte Seite). Nun kennt man

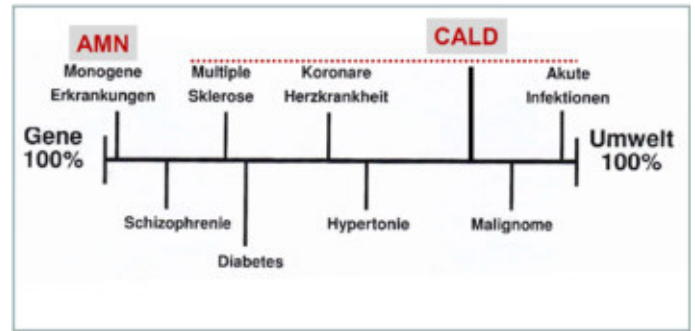


Abbildung 6: Relative Bedeutung von genetischen und Umweltfaktoren bei X-ALD (AMN und CALD) sowie bei anderen Erkrankungen. Die punktierte Linie soll andeuten, dass die Positionierung von CALD zwischen 100% Gen und 100% Umwelt spekulativ ist. Der unterschiedliche Verlauf von X-ALD in eineiigen Zwillingen begründet die relative Nähe zur Umwelt in dieser Abbildung. Dem gegenüber stehen die vermuteten genetischen Einflüsse zahlreicher Studien.

viele Erkrankungen, bei denen sowohl die Genetik als auch die Umwelt eine wichtige Rolle zur Manifestation der Erkrankung beiträgt. So kann man sich vereinfacht auch das Auftreten der zerebralen Verlaufsform von X-ALD vorstellen: mit einem gewissen genetischen Beitrag und einem gewissen Einfluss von Umweltfaktoren, zusätzlich zur Mutation im ABCD1-Gen. Die Umwelteinflüsse können bei Kindern und erwachsenen Patienten durchaus unterschiedlicher Natur sein und können in der Regel so wie bei Tumoren kaum beeinflusst werden.



www.elaev.de

Leukodystrophien mit Hypomyelinisierung

Dr. Nicole I. Wolf, Center for Childhood White Matter Disorders, VU University Medical Center, Amsterdam, Niederlande

von Dr. Nicole I. Wolf (n.wolf@vumc.nl)

Erkrankungen mit Hypomyelinisierung sind eine sehr heterogene Gruppe innerhalb der Leukodystrophien. Sie sind gekennzeichnet durch einen



Mangel an Myelin, der von Anfang an besteht. Das bedeutet, dass keine normalen Myelinscheiden gebildet werden können, im Gegensatz zu demyelinisierenden Erkrankungen, bei denen normal entwickeltes Myelin beschädigt und abgebaut wird. Mit einer MRI-Untersuchung kann man Hypomyelinisierung gut feststellen, allerdings nicht bei

sehr jungen Kindern, da bei Geburt erst wenige Strukturen des Gehirns myelinisiert sind. Dieser Prozess der Myelinisierung ist im Alter von 2 Jahren mehr oder weniger abgeschlossen.

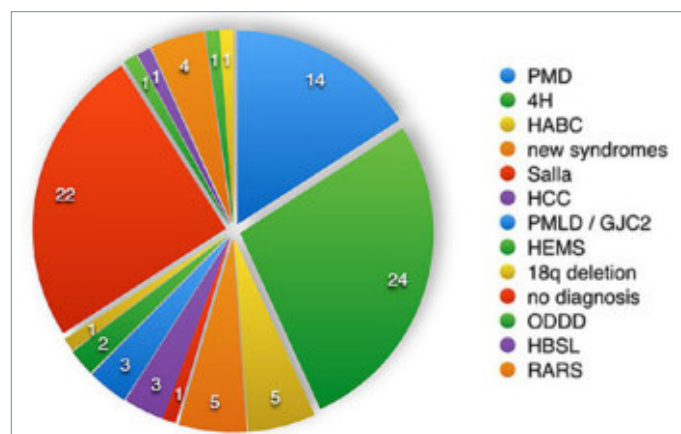
Noch vor 15 Jahren war nur eine der hypomyelinisierenden Erkrankungen, die Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung (PMD), gut bekannt und die einzige, bei der bereits der ursächliche genetische Defekt bekannt war. Alle anderen Erkrankungen wurden unter dem Oberbegriff „Pelizaeus-Merzbacher-like disease“ (Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Erkrankung) zusammengefasst, auch wenn die Symptome deutlich anders waren.

In den letzten 15 Jahren ist es uns und anderen Gruppen gelungen, weitere Erkrankungen zu beschreiben und den jeweiligen Gendefekt herauszufinden.

Zu unserem Erstaunen waren nicht weitere strukturelle Myelineiweiße betroffen (wie bei PMD), sondern vor allem Eiweiße, die für sehr allgemeine Prozesse in der Zelle (Synthese von Eiweißen, Kommunikation zwischen Zellen) verantwortlich sind. Inzwischen können wir bei 75% aller Kinder eine definitive (genetische) Diagnose stellen und

wir gehen davon aus, dass in 3 bis 5 Jahren so gut wie alle Kinder eine Diagnose haben werden.

Die wichtigste und häufigste Hypomyelinisierungserkrankung nach PMD ist das 4H-Syndrom. Inzwischen sind 3 Gene bekannt, die, wenn verändert, die Erkrankung verursachen können. Die klinische Ausprägung ist sehr unterschiedlich –



Auf der Abbildung gezeigt sind die Diagnosen in einer Gruppe von 88 Patienten mit einer hypomyelinisierenden Leukodystrophie

manche Patienten sind sehr mild betroffen und haben auch im Erwachsenenalter nur wenig Symptome, andere Kinder sind schon früh sehr schwer betroffen. Wenn man die MRI-Veränderungen systematisch beschreibt und wichtet, findet man eine Korrelation zum klinischen Schweregrad der Erkrankung.

Leider gibt es noch keine ursächlichen Behandlungsmöglichkeiten für Hypomyelinisierung. Mögliche Strategien sind Transplantation von myelinbildenden Zellen (Oligodendrozyten) direkt ins Gehirn, die aus patienteneigenen Hautzellen gewonnen und genetisch korrigiert werden können. Eine andere mögliche Option ist Gentherapie mit einem Virus, der auch direkt ins Gehirn gebracht wird. Bevor diese Behandlungen an Kindern getestet werden können, müssen sie erst an Versuchstieren, in der Regel Mäusen, effektiv sein. Für das 4H-Syndrom gibt es noch kein Tiermodell, wir arbeiten daran, eines zu entwickeln. Für eine andere Leukodystrophie, Vanishing White Matter, ist unser Labor bereits dabei, Mäuse, die die Erkrankung haben, so zu behandeln. Wir hoffen, dass wir die Erkenntnisse aus diesen Experimenten auf hypomyelinisierende Erkrankungen übertragen können.

Canavan Leukodystrophie

von Dr. med. Annette Bley



Die Canavan Leukodystrophie („leuko“ = weiß, „dystrophie“ = Abbau) ist eine Hirnabbaukrankheit des Kindes- und Jugendalters. Durch Veränderungen im Erbgut (ASPA-Gen) funktioniert die sogenannte Aspartoacylase nicht richtig, sodass N-Acetyl-Aspartat (NAA) sich

ansammelt und die weiße Hirnsubstanz, das Myelin, zugrunde geht. Die Folge sind schwere Behinderungen und ein früher Tod der Betroffenen. Es wird derzeit erforscht, welche genauen Mechanismen den Myelinabbau bei der Canavan Leukodystrophie verursachen. Möglicherweise spielt neben Problemen der Energieversorgung und sogenanntem „oxidativen Stress“ auch der außer Kontrolle geratene Wasserhaushalt der weißen Substanz eine wesentliche Rolle bei der Krankheitsentstehung. Die weiße Hirnsubstanz verändert sich schwammartig und verursacht eine Vergrößerung des Gehirns. Die Canavan Leukodystrophie kann man nach dem Auftreten einer ausgeprägten Entwicklungsstörung,

typischen klinischen Symptomen, einem vergrößertem Kopfumfang, charakteristischen Veränderungen der weißen Hirnsubstanz im MRT durch erhöhte NAA-Werte im Gehirn und von Körperflüssigkeiten sowie molekulargenetisch diagnostizieren.

Die Canavan Leukodystrophie ist bislang unheilbar. In der Forschung werden verschiedene Therapiemöglichkeiten untersucht, die den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen sollen. Insbesondere ein neuer gentherapeutischer Ansatz erscheint vielversprechend. Für die Zulassung neuer Therapieverfahren bei seltenen Krankheiten wie der Canavan Leukodystrophie muss man die positiven Effekte einer neuen Therapie im Vergleich zum „natürlichen Krankheitsverlauf“ belegen können. Eine solche Studie des natürlichen Krankheitsverlaufes wurde darum in der Kinderklinik des Universitätsklinikums Hamburg Eppendorf im Rahmen des EU-Leukodystrophie Forschungsnetzwerks LEUKOTREAT entwickelt und wird mit Partnern, unter anderem der Harvard-Universität in Boston und der New York Universität in den USA, weitergeführt. Dies ist möglich durch die finanzielle Unterstützung des Myelin-Projekts Deutschland e.V. und durch das Preisgeld des „rare disease programs“ 2015 der Universität von Pennsylvania, USA.

Tipps und Berichte

Behandlung der neurogenen Blasen-funktionsstörung mit Botulinumtoxin (Botox)

von Martin Bahners

Ich war seit vielen Jahren aufgrund der Adrenomyeloneuropathie selbst betroffen von der nervenbedingten Blasen-funktionsstörung. Medikamentöse Behandlungen wurden vielfach ausprobiert und verliefen stets ohne Erfolg. Ich habe mich umfassend beraten lassen und kam zu dem Entschluss, die Botox-Therapie einmal auszuprobieren, da der Eingriff sehr einfach ist und



ohne Nebenwirkungen ist. Kurz möchte ich diese Therapieform hier vorstellen und damit anderen Betroffenen Mut machen, selbst wieder eine deutlich verbesserte Lebenssituation zu erleben.

Im Rahmen eines ambulanten oder kurzstationären Eingriffes wird Botulinumtoxin an verschiedenen Stellen in der Blasenmuskulatur injiziert. Der Eingriff dauert nur wenige Minuten und der Patient kann einige Stunden nach dem Eingriff nach Hause entlassen werden. Botulinumtoxin entfaltet seine Wirkung durch eine Abschwächung oder Teillähmung der Blasenmuskulatur. Dadurch entspannt sich die Blasenmuskulatur und die Harnblase kann mehr Urin über einen längeren Zeitraum speichern.

Der Patient bemerkt weniger Harndrang, entleert die Blase in größeren Abständen und verliert in der Regel keinen Urin mehr. Je nach Dosierung des Botox-Präparates kann es sein, dass der Patient die Blase selbst mit Hilfe eines Einmalkatheters entleeren muss. Das Selbstkathetern kann sehr leicht erlernt werden und ist einfach durchzuführen. Dazu gibt es Berater, die zu den Patienten nach Hause kommen und die besten, individuellen Lösungen

finden. Da die Wirkung nach einiger Zeit (ca. 6-9 Monate) nachlässt, muss die Behandlung wiederholt werden. Die Krankenkassen übernehmen die Kosten für die Behandlung vollständig.

Bei mir persönlich hat sich die Situation normalisiert und meine Lebensqualität hat sich enorm verbessert.

Delphintherapie in Mundomar, Benidorm

Mit Flipper zu mehr Entspannung und Spaß – Salomon therapiert seine Leukodystrophie in Spanien

von Björn Seidel

Salomon strahlt über das ganze Gesicht. Er schlägt mit der flachen Hand auf das Wasser, damit werden die Delphine angelockt. Zwei Delphine kommen angeschwommen und ziehen Kreise um Salomon.



Ein Delphin kommt ganz nah heran, Salomon streckt ohne Scheu die Hände aus und berührt den Delphin. Im Meerwasserbecken sind insgesamt acht Delphine, jeder kommt zu Salomon geschwommen, denn Delphine sind neugierige Tiere und interessieren sich für Salomon.

Unser Sohn Salomon ist 13 Jahre alt und hat Pelizaeus Merzbacher, er sitzt im Rollstuhl, leidet unter Konzentrationsschwächen und ist kognitiv auf dem Stand eines Fünfjährigen. Eine Woche lang war unser Sohn jeden Tag eine halbe Stunde mit Delphinen im Wasser, begleitet wurde er dabei von zwei Delphin-Therapeuten.

Die Ultraschallwellen der Delphine haben eine beruhigende und gleichzeitig stimulierende Wirkung auf

Menschen, diese Effekte kommen behinderten Kindern bei der Therapie besonders zugute. Sicherlich haben die Delphine keine Wunder bei Salomon bewirkt, aber positive Momente war schon nach einem Tag spürbar: Salomon war entspannt, ausgeglichen und aufgeweckter – ganz zu schweigen von dem Spaß den unser Sohn dabei im Wasser mit den Flippern hatte.

Der Therapeut Branko Weitzmann bietet mit seiner Frau Birgit seit 15 Jahren in dem marinen Tierpark Mundomar in Benidorm eine Delphin-assistierte Therapie an. Unglaublich, aber wahr, diese ist kostenlos, da sie von der Stiftung Aqualandia – Mundomar gesponsort wird. Auch hilft der Verein bei der Beschaffung einer günstigen Unterkunft für die Familien. Leider sind die Wartezeiten lang – bis zu fünf Jahren kann es dauern, bis man einen Termin bekommt. Anmeldebogen und weitere Informationen sind auf folgender Internetseite zu finden: www.brankoweitzmann.com.



Die ACHSE und ELA Deutschland

von Bärbel Allmeroth

(baerbel.allmeroth@elaev.de + Tel. 06721/799542)

Klaus und Hilde Weiss – seit den Anfängen der ACHSE e.V. (www.achse-online.de) in 2004 engagiert dabei – schlugen mich im August 2015 als Ansprechpartnerin für ELA Deutschland bei der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“ vor. Hier mein erster Eindruck.



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Information und Vernetzung

Der bundesweit agierende Dachverband für derzeit 120 Selbsthilfeorganisationen sendet täglich E-mails unterschiedlichen Inhalts. Sie betreffen die Vernetzung und Information der „Seltene“ untereinander ebenso wie die der begleitenden Ärzte, Therapeuten, Apothekerverbände und Pharmaunternehmen. Ankündigungen von fachspezifischen Seminaren, Konferenzen und Tagungen zu Medikamentenversorgung, Besuchsdienst, Krankenhausaufenthalt, Palliativversorgung, Betreuungsrecht und diesbezüglichen Gesetzesänderungen sowie zu ethischen Aspekten finden sich laufend.

Durch den Hinweis auf das neue Zentrum für Seltene Erkrankungen Neurowissenschaft an der Universitätsmedizin Mainz nahm ich an dessen Eröffnung teil. Auf eine Sonderbeilage zu SE in „Die Welt“ am 27. Februar 2016 wurde aufmerksam gemacht. Auch der „Tag der Seltene Erkrankungen“ im Februar wird von der ACHSE mit organisiert.

Weitere Themen sind der Vereinsalltag, Fragen zum Vereinsrecht und internationaler Vernetzung. Neben Preisverleihungen für besonderes Engagement im Bereich Patientenversorgung und Forschung gibt es auch Hinweise auf Freizeiten für beeinträchtigte Kinder, Segeltherapien für Schwerbehinderte, einen Weihnachtswettbewerb für Kinder von Mitgliedern und spezielle Stellenausschreibungen.

Der ständige Kontakt unter den Mitgliedsorganisationen veranlasste Elfi, eine gemeinsame Spendenaktion zu initiieren: **ELA Deutschland e.V. und ACHSE suchen Mitbewerber für die NDR-Spendenaktion „Hand in Hand für Norddeutschland“** für

das Jahr 2016. Jedes Jahr zur Weihnachtszeit – im Rahmen einer Themenreihe – können sich Hilfsprojekte aus Norddeutschland vorstellen und dürfen zu Spenden aufrufen bzw. prominente Persönlichkeiten werben dann in einer TV-Sendung um Spenden. Bedingung ist, dass alle Projekte im NDR-Sendegebiet beheimatet sind und einem gemeinsamen Dachverband angehören. Das Bewerbungsverfahren läuft.

Projekte

Die ACHSE unterstützt viele Projekte im Auftrag für die Seltene: achse-central-Preis / ACHSE Selbsthilfe Akademie / ACHSE „Selbsthilfe hilft einander“ / „WAISEN DER MEDIZIN - Leben mit einer Seltene Erkrankung“ / Fotowanderausstellung / Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen (ZIPSE).

Einer der ersten detaillierten und aktuellen Beiträge innerhalb der Kurzinformationen für Patienten ist z. B. über die **ALD/AMN**. Auf jeden Fall erwähnenswert ist auch die neueingerichtete kartographische Erfassung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen unter dem Titel „se-atlas.de“. ELA Deutschland kann auf diesem Portal **Versorgungseinrichtungen hinzufügen und bewerten**. Hier bin ich vor allem auf **Eure Informationen** für die speziellen Leukodystrophieformen angewiesen.

Betroffene und Angehörige beraten, zur Forschung anregen, Öffentlichkeit sensibilisieren, Selbsthilfe stärken, politische Interessen vertreten, Informations- und Wissensmanagement verbessern, europäisch bei EURORDIS vertreten, tragende Säule für den NAMSE (**N**ationaler **A**ktionsplan für **M**enschen mit **SE**): die Aufgabenbereiche der ACHSE e.V. sind vielseitig gestreut und engagiert aufgestellt. Einen Überblick über unsere Nutzungsmöglichkeiten verschafft man sich am ehesten online, ich übernehme **gerne Anregungen**. Übrigens, in der vierteljährlichen Zeitschrift ACHSE Aktuell erschien im Dezember 2015 ein Beitrag + Foto zu unserem jüngsten Familientreffen.

Zusammenfassend: Durch die ACHSE e.V. werden auch in Zukunft unsere Anliegen als Selbsthilfeorganisation für Seltene Erkrankungen thematisch konzentriert vertreten sein und aktive Unterstützung finden.

von Dr. Tobias Mentzel

Egal ob direkt nach einer Diagnose oder bei späteren Fragen, Patienten suchen online nach Informationen. Der Online-Auftritt ist entsprechend ein wichtiges Aushängeschild für Vereine und Organisationen und auch ein Aspekt, der darüber entscheidet, ob sich jemand dazu entschließt sich an ELA zu wenden. Potentielle Spender können sich unter anderem ein Bild darüber machen, ob es sinnvoll ist an dieser Stelle zu spenden. Gleichzeitig sollte die Homepage auch ELA Mitgliedern die Möglichkeit bieten sich zu aktuellen Themen oder auftretenden Fragen zu informieren. Kurzum, für unsere Öffentlichkeitsarbeit ist die Homepage ein zentraler Punkt.

Die Gestaltung einer neuen Seite im Laufe der ELA e.V. Gründung hat damit sicher zum Wachstum des Vereins beigetragen. Und so wie ELA Deutschland wächst und sich weiter entwickelt, gilt das auch für unsere Homepage. In den vergangenen Monaten haben wir bereits einige größere Veränderungen in Angriff genommen. Das Layout der Seite wurde, angelehnt an den Auftritt ELA Frankreichs und ELA Schweiz, neu strukturiert und modernisiert. Die Startseite ist nun übersichtlicher gestaltet, stellt aktuelle Themen leicht zugänglich in einer Diashow dar und führt schnell zu den verschiedenen



Themenschwerpunkten. So soll der Besucher der Internetseite schnell zu dem geführt werden, was er sucht.

Diese Themenschwerpunkte beherbergen alle weiteren Inhalte. Unter „der Verein“ finden sie Informationen zu ELA Deutschland mit seinen Zielen, Hintergründen und Organisation. Unter „Leukodystrophien“ bekommen sie Hintergründe zu den verschiedenen Erkrankungen und

medizinischen Ansprechpartnern. Die „Familie“ ist ein wichtiger Teil unserer Organisation. Themen rund um den Alltag mit Leukodystrophien und das Familientreffen kommen an dieser Stelle. In weiteren Bereichen finden sie alles rund um unsere Spendenaktionen und Öffentlichkeitsarbeit, sowie ein neues Tool das eine Online-Spende mit 3 Klicks zum Kinderspiel macht.

Auch wenn vieles verwirklicht wurde, es gibt noch ebenso viele Ideen die darauf warten angepackt zu werden und auch Lücken, die es zu schließen gilt. Mehr und aktuellere Inhalte werden schrittweise erarbeitet, aber auch die Suchbarkeit der Seite wollen wir verbessern. Um eine ansprechende, aktuelle Seite zu verwirklichen braucht es aber vor allem ihre Ideen und Anregungen. Helfen sie uns z.B. mit Patientenberichten, Literatur Empfehlungen und ihren kleinen Siegen im Kampf gegen Leukodystrophie.

Tipps und Berichte

Parkerleichterungen für Menschen mit Mobilitätseinschränkung

von Bärbel Allmeroth

Viele kennen den blauen, EU-einheitlich gekennzeichneten Parkausweis. Die hierfür ausgewiesenen Behindertenparkplätze mit dem Rollstuhlsymbol bleiben ausschließlich Menschen mit dieser Ausnahmegenehmigung vorbehalten. Weniger bekannt sind die hilfreichen gelben und orangefarbenen Sonderparkausweise.



Diese berechtigen

- zum Parken im eingeschränkten Haltverbot (Zeichen 286 und 290.1) bis zu drei Stunden,
- im Zonenhaltverbot (Zeichen 290.1 / 290.2) die zugelassene Parkdauer zu überschreiten,
- an Stellen mit Zeichen 314 und 315 und Zusatzzeichen zur Begrenzung der Parkzeit diese zu überschreiten,
- in Fußgängerzonen (Zeichen 242.1 / 242.2), in

denen das Be- und Entladen für bestimmte Zeiten erlaubt ist, während der Ladezeiten zu parken,

- an Parkuhren und Parkscheinautomaten ohne Gebühr und zeitliche Begrenzung zu parken,
- auf Parkplätzen für Bewohner bis zu drei Stunden zu parken,
- in verkehrsberuhigten Bereichen (Zeichen 325.1 / 325.2) außerhalb gekennzeichneten Flächen ohne Behinderung des Verkehrs zu parken, sofern in zumutbarer Entfernung keine andere Parkmöglichkeit besteht.

Die Parkerleichterungen dürfen mit allen Kraftfahrzeugen in Anspruch genommen werden. Die höchstzulässige Parkdauer beträgt 24 Stunden.

Wer kann diese Parkerleichterungen in Anspruch nehmen?

Den gelben Parkausweis erhalten Menschen mit Mobilitätseinschränkungen in Rheinland-Pfalz, Schleswig-Holstein und in Mecklenburg-Vorpommern u.a. ab einem GdB von 70, dem Merkzeichen G und einer maximalen Gehstrecke von 100 Metern.



Den gelben Parkausweis erhalten Menschen mit Mobilitätseinschränkungen in Rheinland-Pfalz, Schleswig-Holstein und in Mecklenburg-Vorpommern u.a. ab einem GdB von 70, dem Merkzeichen G und einer maximalen Gehstrecke von 100 Metern.

Die bundesweit gültigen orangefarbenen Ausweise bekommen ihre Gültigkeit, wenn Sie zu den Personen zählen, denen die Merkzeichen G und B, jeweils mit einem Grad der Behinderung von mindestens 80 allein für Funktionseinschränkungen an den unteren Gliedmaßen (und der Lendenwirbelsäule, soweit sich diese auf das Gehvermögen auswirken) zuerkannt wurden. Falls Ihnen nur die entsprechenden Funktionseinschränkungen mit einem Grad der Behinderung (GdB) von 70 zugesprochen wurden, werden Ihnen die Sonderparkrechte nur gewährt, wenn Sie zusätzlich einen GdB von mindestens 50 für Funktionsstörungen des Herzens oder der Atemwege haben. Ähnliches gilt auch für bestimmte Magen-Darm-Erkrankungen oder für Stomaträger.



Wie erhalten Sie die verschiedenen Parkausweise?

Für die Antragstellung zum Erhalt der Ausnahmegenehmigungen und Parkausweise sind in allen amtsfreien Städten / Gemeinden und Ämtern die jeweiligen Straßenverkehrsbehörden zuständig. Hier erhalten Sie auch Informationen und Beratung.

ELA International stellt sich auf

Gastbeitrag von Jean-Luc Corti, ELA International

Seit 2000 fördert ELA die Gründung und Entwicklung von ELA Partnerorganisationen in Europa und der Welt. Um die gemeinsamen Projekte dieser Verbände zusammenzuführen und die weltweite Erforschung der Leukodystrophien zu unterstützen, entstand vor kurzem ELA International.



Ziele der ELA International

Der mehrjährige Gedankenaustausch führte die Vorsitzenenden von ELA Luxemburg, ELA Belgien, ELA Frankreich und ELA Schweiz zu der Entscheidung, ELA International zu gründen.

Mit Sitz in Luxemburg ging ELA International am 12. Mai 2015 an den Start. Unter dem Vorsitz des Gründers von ELA, Guy Alba, Hauptgeschäftsführer Jean-Luc Corti und Schatzmeisterin Myriam Lienhard setzt ELA International dieselben Ziele wie die ELA Partnerorganisationen fort:

- Information und Unterstützung der Familien
- Sensibilisierung der Öffentlichkeit und medizinischer Fachkreise
- Forschungsförderung
- Entwicklung internationaler Zusammenarbeit.

Warum eine internationale Struktur?

Nach Jahren gemeinsamer Erfahrung ist heute festzustellen, dass der Weg Leukodystrophien zu besiegen, noch lang sein wird. Zwar gibt es Fortschritte: die Forschung kommt voran, klinische Studien laufen, neue Gene werden identifiziert, aber die Zeit drängt. Wenn wir erfolgreicher sein wollen, müs-

sen wir die Betroffenen und ihre Familie möglichst umfassend zusammenbringen. Es bedarf zusätzlicher Mittel für die Forschung, zentriert auf die aussagekräftigsten Projekte.

Ein Anfang ist gemacht. Dies zeigt sich bei der in Frankreich, Deutschland und Spanien gemeinsam durchgeführten klinischen Studie MD 1003 für Patienten mit Adrenomyeloneuropathie.

Um das große Ziel so schnell wie möglich zu erreichen und gleichzeitig die Familien in ihrem Alltag bestmöglich zu begleiten, heißt es, Mittel zur gegenseitigen Unterstützung einzubringen und zu nutzen. Dazu zählen personelle Mittel wie z.B. Einsatzkräfte im Rahmen großer Veranstaltungen oder auch materielle Mittel, wie sie bei Kampagnen für Spendenaktionen nötig sind oder auch die Nutzung gemeinsamer Kommunikationsträger. Bewährte Verfahren teilen, Hilfe und Rat zur Verfügung stellen, die Entwicklung neuer ELA Strukturen begleiten, neue Gefüge bilden... diese Herausforderungen sind wichtig. Wir können sie gemeinsam meistern. Darum gibt es heute ELA International.

Neuer Wissenschaftlicher Beirat

Die gesamte Aktivität im Bereich Forschung wird

von nun an durch ELA International fortgeführt. So ist es jedem Mitglied möglich, sich bei wichtigen Entscheidungsprozessen und Leitlinien zu beteiligen.

Der Wissenschaftliche Beirat von ELA International wurde für die Dauer von 3 Jahren ernannt und ist international besetzt. Neben Jacqueline Trotter aus Deutschland sind 11 weitere Wissenschaftler aus insgesamt sieben Ländern vertreten.

Nächste Schritte

Oberstes Ziel ist zunächst natürlich die Integration der internationalen Struktur im Laufe des Jahres 2016. Dies gilt ganz sicher für Deutschland, aber auch für Spanien, Italien, Japan und den Indischen Ozean. So können sich ihre Vorsitzenden an der Umstrukturierung zu ELA International beteiligen, sei es auf Forschungsebene oder bei bereichsübergreifenden, wichtigen Programmen für Familien.

Schließlich müssen wir uns weiterentwickeln und andere ELA Vereine in neuen Ländern aufbauen. Je zahlreicher und geschlossener wir auftreten, desto mehr Chancen haben wir, diesen Kampf zu gewinnen. Davon sind wir überzeugt.

Spender & Unterstützer

Von Menschen und Möglichkeiten:

Der Spendenbericht 2015

von Elfi Frank

Eine Spendenaktion für ELA zu starten ist immer wieder Thema für unsere Mitglieder, in den Familien und bei Freunden. Wenn man als Angehöriger tatenlos und ohnmächtig zusehen soll, wie die Leukodystrophie dem geliebten Menschen Tag für Tag die Fähigkeiten nimmt, dann will man etwas tun und ELA in ihren Aufgaben unterstützen.

Wo Spenden benötigt werden

Die Spenden werden für die medizinische Forschung in den Bereichen der Diagnose der seltenen Krankheit und der verschiedensten Therapieansätze dringend gebraucht. Dazu kommt für ELA die Beratung als Selbsthilfegruppe sowie die ständige Erweiterung eines Netzwerkes an Medizinerinnen und Wissenschaftlern.

Die Verbesserung der Begleitung der Familien in schwierigen Zeiten der Diagnose und während

des Krankheitsverlaufes ist ein wichtiges Ziel. Dies alles, die Organisation, Verwaltung und das Fundraising ist nicht kostenlos. ELA braucht Unterstützer, Spender und Menschen, die Spendenaktionen wie „Lauf los für ELA!“ an Schulen und Unternehmen oder bei Geburtstagen und Jubiläen initiieren.

ELA muss bekannter werden: mehr Spenden, mehr Wirkung

Im letzten Jahr sind mit mehr als 450 Einzelspenden rund 82.593,04 Euro an Spendengeldern zusammengekommen. Hinzurechnen kann man die Zuschüsse von den Krankenkassen und von Stiftungen, die uns unterstützt haben. Wenn man bedenkt, dass vor zwei Jahren 5.000 Euro Spenden eingingen, ist dies nun eine gewaltige Steigerung. Wir stehen dabei aber erst am Anfang. Es geht weiter.

Wir brauchen noch mehr Spenden, damit Leukodystrophien und ELA als Spendenorganisation bekannt

ter werden. Dann haben auch die Spender mehr Vertrauen und geben gerne Geld und ihren Namen für Benefizveranstaltungen. Damit die Hoffnung auf eine Heilungschance noch stärker werden kann.

Sehr erfolgreich: Lauf los für ELA! an Schulen

Herausragend waren im vergangenen Jahr die Lauf los für ELA!-Aktionen an Schulen. „Kleine“ Schulfeste wie an der Geschwister-Scholl-Schule in Sigmaringen (3.242,92 Euro), der Sporttag am Deutsch-Französischen Gymnasium in Freiburg (fast 17.000 Euro) oder ein Lauf an der Grundschule Schorndorf-Haubersbronn mit 100 Kindern und einem Ergebnis von 4.190,50 Euro waren die erfolgreichsten Spendensammlungen.

Die Schulleiterin Doris Michels der Schillerschule Schorndorf war begeistert von der einfachen Handhabung, der Unterstützung durch die Eltern und dem Ergebnis. Es hätte sich ohne großen Aufwand in den Schultag einbauen lassen. Die Kinder selbst waren ziemlich neugierig und dann sehr motiviert, zu helfen.



Geburtstage, Marathons und andere Benefizaktionen

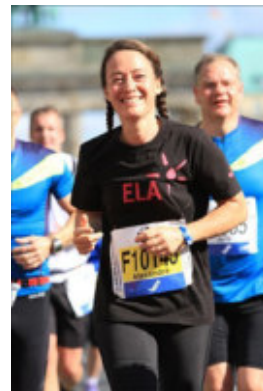
Anlässe wie Geburtstage und Jubiläen wurden für viele Mitglieder zur eigenen Benefizaktion. Ole und Ingeborg Krug sammelten beim runden Geburtstag 500 Euro. Uli Schmitt mit 3.000 Euro, Michael Friedrich und Hans Bogensperger mit je 2.000 Euro mach-

ten tolle Aktionen. Monika Eberwein ist an ihrem Wohnort aktiv: der Getränkegroßhandel Kappel wiederholte „Spenden statt Schenken“ – er verzichtete auf Kundengeschenke und spendete dafür.

Eine Freundin nutzte den 50. Geburtstag für einen Spendenaufruf. Der Ferienhof Kahlsmühle in Stadtallendorf veranstaltete ein Hoffest und spendete die Einnahmen in Höhe von 1.000 Euro.

Der Friseur von Achim Kaisinger stellte in der Adventszeit eine Spendenbüchse auf und sammelte in den vier Wochen 515 Euro. „Familie Schröther bringt uns regelmäßig die schwere Dose aus ihrem Laden. Sie steht an der Kasse und die Menschen spenden für ELA ihre Wechsel Groschen“.

Daniella und Sven Csertöi-Schenk heirateten. Die Kollekte in der Kirche ging an Menschen mit Leukodystrophien.



Alexandra Seidel-Lauer nimmt an Marathons teil. 2015 lief sie in Paris und Berlin. Für ihren Sohn Salomon, der an PMS erkrankt ist. Über Alvarum, eine Spendenplattform speziell für Laufveranstaltungen, sammelte sie 2.380 Euro.

Tanja Klein regte bei Ihrem Arbeitgeber an, dass das Sparda-Team Baden-Württemberg beim 24-Stunden-Spendenlauf in Uhingen läuft. Ergebnis 2.000 Euro für ELA. Beim Kölner Firmenlauf am Fühler See liefen REWE-Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter für Kinder wie Niklas – er war dabei, als der Scheck über 5.650 Euro überreicht wurde.

Das sind einige, sehr erfolgreiche Beispiele aus dem Kreis der Mitglieder.

Menschen für Menschen

Es gab viele Aktionen und Möglichkeiten. Sie alle haben zu dem Ergebnis im letzten Jahr beigetragen. Jeder Euro zählt und jeder Euro bewirkt etwas im Kampf gegen die heimtückische Leukodystrophie.

Danke an die vielen Spender, Läufer, Kollegen und Helfer bei den Veranstaltungen.



Spender & Unterstützer

gen und an die, die Leukodystrophien den Kampf angesagt haben.

Es sind immer Menschen, die für Menschen spenden. Sie tun es gerne, wenn sie wissen, wo die Spende konkret hilft und was das Geld für Kinder mit Leukodystrophien bewirkt.

Sprechen Sie mit uns und fordern Sie Broschüren und Informationsmaterial an.

Machen Sie mit, werden Sie aktiv.

Kontaktadresse für
Informationen und
Broschüren-
anforderung

Elfi Frank
Telefon 0791 95425463
Mobil 01573 7653102
E-Mail elfi.frank@elaev.de



Botschafter für ELA

Der FC St. Pauli auf der Leukodystrophie-Kinderstation im Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Die Kiezhelden aus Hamburg spielen nicht nur guten Fußball. Sie stehen für soziales und gesellschaftliches Engagement. Sie setzen sich für die Schwächeren ein und sind Paten für ELA. Der ganze Verein steht hinter den Kindern und Jugendlichen mit Leukodystrophien.

In der Adventszeit 2015 waren die Kiezkicker erstmals zu Besuch auf der Kinderstation im Hamburger Universitätsklinikum Eppendorf. Dawn Gelhart, die erste Vorsitzende von ELA, ist seit Kindheitstagen Fan vom FC St. Pauli. Sie war mit dabei, als Philipp Heerwagen, Robin Himmelmann, Lennart Thay, Marc Rzatowski und Bernd Nehring auf der Station von Dr. Annette Bley und dem Klinikclown Pölli empfangen wurden. Bei einem Blick hinter die Kulissen erfuhren die Spieler einiges über Leukodystrophien.

Der Höhepunkt war dann das Lachen auf den Kindergesichtern als die Geschenktüten aus dem Gepäck geholt wurden.

www.kiezhelden.de
www.fcstpauli.com



Eine Einladung zum Schenken
Schenken Sie Hoffnung
Schenken Sie Sinnvolles
Schenken Sie eine Spende



Alain Caparros

Alain Caparros ist seit 2006 Vorstandsvorsitzender der REWE-Group Deutschland. Er leitet die Geschicke eines der führenden Handelskonzernes Deutschlands.



Die REWE-Group hatte 2013 einen Umsatz von über 50 Milliarden Euro. Caparros ist verantwortlich für rund 330.000 Mitarbeiter. Er unterstützt ELA – mit Aktivitäten wie dem Kölner Firmenlauf 2015. Alain Caparros möchte Vorbild für weitere Lauf los für ELA-Aktionen in Firmen sein:

„Die Arbeit des ELA Deutschland e.V. bietet den von Leukodystrophien betroffenen Menschen konkrete Hilfe und zugleich Hoffnung auf eine bessere medizinische Forschung und die Entwicklung neuer Therapien. Deshalb ist der ELA Deutschland e.V. dringend notwendig und braucht weitere Unterstützung. Gerade auch in der internationalen Zusammenarbeit mit anderen Organisationen im europäischen Ausland sorgt der deutsche Verein dafür, dass eine breite Öffentlichkeit über Leukodystrophien informiert wird und die Schicksale der Erkrankten die erforderliche Aufmerksamkeit erhalten.“

Alain Caparros ist im September 1956 in Tiaret in Algerien geboren. Er lebt in Düsseldorf, ist verheiratet und Vater von drei Kindern.

Spender & Unterstützer

Aktionen für ELA 2015

Deutsch-Französisches Gymnasium in Freiburg läuft los für ELA!

Über 700 Schülerinnen und Schüler des Freiburger Gymnasiums erliefen für ELA die stattliche Summe von fast 17.000 Euro. Die Schüler, ihre Lehrer und die Spender waren begeistert bei der „Lauf los für



ELA! und besiege die Krankheit“-Aktion dabei, die am letzten Tag vor den Ferien stattfand.

Christelle Sturtz, ELA-Botschafterin aus dem Elsass, feuerte die Läuferinnen und Läufer im Team mit Elfi Frank, Jürgen Rieflin, Ludwig Ighil und

Susanne Kaiser von ELA Deutschland an. Mit dabei war Mélanie Thomas, Mitglied bei ELA Schweiz, die am Lycée Franco-Allemand Freiburg im Breisgau zur Schule ging und ihr Abitur dort gemacht hat.

Ein Spenden-Schulfest an der Geschwister-Scholl-Schule in Sigmaringen



Spender & Unterstützer

Beim kleinen Schulfest im Juni kamen an der Geschwister-Scholl-Schule im Sigmaringen 6.485,84 Euro zusammen. Die Hälfte davon ging mit 3.242,92 Euro an Kinder mit Leukodystrophien. Das „Lauf los für ELA!“ wurde zum Motto für die Kinder an der Grundschule im Schatten der Hohenzollernburg im Süden Deutschlands. Den Scheck überreichten Kinder der Schule mit Rektor Norbert Schwenold und der Elternschaft an Elfi Frank.

24-Stunden-Benefizlauf in Uhingen bringt Spenden über 2.000 Euro



Beim 24-Stunden-Benefizlauf in Uhingen erlief das erfolgreiche Team der Spar- und Darlehenskassen Baden-Württemberg für ELA Deutschland. Stattliche 2.000 Euro nahm Günther Förstner, Vorsitzender (links) am Ende des Spendenlaufes entgegen.

Hotel Braun in Pink

Am 12. Dezember 2015 standen die Zeichen im Hotel Braun in Kirchheimbolanden auf "Pink". Von morgens 06:00 bis Mitternacht liefen die Mitarbeiter stolze 67.612 Schritte. Für ELA Deutschland



e.V. bedeutete dies die Spendensumme von 676,12 Euro. Wir sagen: Herzlichen Dank an die Mitarbeiter des Hotel Braun und an Martin Braun, der die Aktion „Lauf los für ELA“ in seinem Hotel möglich gemacht hat.

Town&Country-Stiftung unterstützt Leukodystrophie-Forum an der Universitätskinderklinik in Tübingen

Die Town und Country-Stiftung hat sich mit ihren Mitgliedern, die bundesweit im Wohnhausbau tätig sind, entschieden, Projekte für benachteiligte Kinder zu unterstützen.

Im Bereich der Universitätskinderklinik in Tübingen (UKT) ist die Michalek Wohn(t)raum aus Massenbachhausen in der Nähe von Heilbronn für ELA aktiv geworden.

Bei der Scheckübergabe in Höhe von 500 Euro strahlen Elfi Frank von ELA und Geschäftsführer Konrad Michalek. Die Spende fließt in das Projekt Leukodystrophie-Forum für die kleinen Patienten am UKT.



Borg Warner Turbo Systems übergibt Spendenscheck an ELA

Frédéric Lissalde ist stolz auf seine Mitarbeiter. Das kann der Präsident und General Manager von BorgWarner Turbo Systems auch sein. Weltweit



hat Lissalde eine Charity-Aktion ins Leben gerufen, deren Ziel es war, Menschen mit seltenen Krank-

heiten zu helfen. An allen Standorten von China über Mexiko, Frankreich und am Standort Kirchheimbolanden kamen 363.000 km zusammen. Für ELA Deutschland sind die Kolleginnen und Kollegen in der Pfalz und in Frankreich von Mai bis Oktober 18.000 km gelaufen. Das ergab einen Scheck über 3.010,73 Euro.

Andreas Wenger und Gerda Besier von ELA Deutschland nahmen diesen gemeinsam mit Guy Alba und Jean-Luc Corti (ELA Frankreich/International) von Frédéric Lissalde, Volker Weis (Konzernbetriebsrat), Dr. Jürgen Adam als stellvertretendem Werksleiter sowie Miriam Hirth, der Leiterin des betrieblichen Gesundheitswesens am Standort Kirchheimbolanden entgegen.

100 Kinder der Schillerschule in Haubersbronn am Start für ELA

Es ist Freitagvormittag. Am letzten Schultag vor den Herbstferien soll in der Grundschule in einem Vorort der Daimlerstadt Schorndorf noch Sport getrieben werden. 100 Schülerinnen und Schüler gehen klassenweise an den Start, der Förderverein schenkt Getränke aus, die Eltern zählen eifrig die Runden ihrer Kinder.

Maike ist mit ihrer Mutter Moni und der Betreuerin Karin dabei. Maike ist 5 Jahre alt, hat MLD und wird in der großen Pause belagert von den Kindern. Sie sind neugierig, fragen über die Krankheit und streicheln Maikes Hand.

Kurz vor 12 spricht der Erste Bürgermeister der Stadt Herr Hemmerich ein Grußwort. Er lobt die Schüler für ihr Engagement für kranke Kinder. An einer Form der seltenen Krankheit Leukodystrophie ist der Schorndorfer Philipp (10) erkrankt. Das hat die ganze Stadt betroffen gemacht. Deshalb wollte auch die Schillerschule einen Schritt weiter gehen und im Kampf gegen die schreckliche Nervenkrankheit nicht zusehen, sondern etwas tun. Dabei kamen 3.515 Euro zusammen. Die Spenden gehen an ELA Deutschland für die medizinische Forschung und die Begleitung der Familien.



LEUKODYSTROPHIEN SIND SELTENE, NEUROLOGISCHE KRANKHEITEN — SIE ZU BESIEGEN IST SCHWIERIG, ABER NICHT UNMÖGLICH.



Betroffenen helfen

sagen Sie ja zu



Forschung fördern www.elaev.de

ELA Deutschland e.V.

Spendenkonto

IBAN DE80 5509 1200 0086 3771 01

BIC GENODE61AZY



Leukodystrophie-Literatur

Ich. Joshua. Mein Leben.

Marion Getz

ISBN 978-3-7347-6137-9

Ich. Joshua. Mein Leben. Erzählt den Kampf eines Kinders gegen eine todbringende Krankheit und gegen den Platz, den die Gesellschaft einem unheilbar kranken und behinderten Kind zuweist.

Im Alter von einem Jahr – er kann bereits laufen – erkrankt Joshua an einer Leukodystrophie, für die es keine Therapien gibt und die unheilbar ist. Sie geht mit schwersten körperlichen Behinderungen einher. Die Ärzte geben ihm eine Lebensprognose von höchstens zwei Jahren.



Zunächst mit kindlicher Neugier und schließlich mit verblüffender Deutlichkeit stellt sich Joshua dem Tod, indem er sich mit den Fragen des Sterbens und des Lebens nach dem Tod auseinandersetzt. Mit überraschenden Gedankengängen und eigenen Antworten auf existentielle Fragen fordert er die Erwachsenenwelt heraus.

Joshua stirbt im Alter von dreizehn Jahren.

Joshua hat durch seinen unbedingten positiven und humorvollen Blick auf das Leben berührt und tut es jetzt in diesen Seiten. Lassen Sie sich mitnehmen in eine außergewöhnliche Geschichte über das Leben und den Tod, das Glück und die Liebe.

Marion Getz ist die Mutter von Joshua. Sie ist Sozialpädagogin und Gründerin einer Elterninitiative zur Unterstützung von Familien mit unheilbar kranken und schwerstbehinderten Kindern. Sie ist in der Beratung und als Seminarleitung tätig.

Mediaplanet-Sonderbeilage

„Seltene Krankheiten“ in der „Welt“

Am 27. Februar 2016 erscheint in der „Welt“ eine neue Ausgabe der Mediaplanet-Sonderbeilage „Seltene Krankheiten“, mit spannenden Artikeln rund um das Thema „Seltene Erkrankungen“ und natürlich den Tag der Seltenen Erkrankungen.

Alle Artikel erscheinen auch online auf www.seltenekrankheiten.de

26. Februar 2016
Mainzer Rathaus

FACHTAG
TAG DER
SELTENEN
ERKRANKUNGEN

Info: 01520 175 75 20
tdse-mainz@online.de

Tag der Seltenen Erkrankungen in Mainz



Es gibt viele gute Gründe, für ELA aktiv zu werden.

Stärke. Du hilfst mit, dass wir stärker werden. Jedes einzelne Mitglied ist wertvoller Zugewinn für die Vereinsarbeit, für Initiativen, für mehr Spenden.

Je mehr Mitglieder wir haben, desto gehaltvoller ist unsere Lobby.

Heilung. Mit den Geldern wird die medizinische Forschung in der Myelinisierung und den experimentellen Therapieformen mehr und gezielter gefördert.

Damit endlich eine Heilung möglich wird.

Selbstbewusstsein. Du stehst zu ELA, zum Kampf gegen Leukodystrophien und übernimmst gesellschaftliche Verantwortung – das ist gerade in der heutigen Zeit enorm wichtig und vorbildhaft. Das ist ein gutes Gefühl.

Qualität. Du sorgst mit dafür, dass wir mehr Spenden bekommen, um eine gute Begleitung und qualifizierte Beratung für die erkrankten Menschen und der Familien bieten zu können.

Bekanntheit. Du trägst dazu bei, dass wir in der Öffentlichkeit und in Medizinerkreisen bekannter werden. Damit künftig schnellere und sichere Diagnosen gestellt werden.

Glück. Helfen macht Freude. Du bist die Hoffnung.



