

JOURNAL 2017



- ▷ Wer ist eigentlich „ELA“
- ▷ Familientreffen
- ▷ Diagnose Leukodystrophie – wie läßt sich ein guter Weg finden?

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 (03 21) 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 e.V., Andreas Wenger, Birgit Richter, Björn Seidel, ELA Frankreich, ELA Schweiz, Gisela Schadowsky, Henrik Schadowsky, Jana Blaurock, Marion Getz, Martina Kropp, Monika Eberwein, Monika Otto, Norbert Slaver, Rotary Club Kirchheimbolanden, Stephan Hübscher, Tobias Mentzel, Uwe Siebert

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 Dawn Gelhart	3
Vorstand Andreas Wenger	3
Vorstand Björn Seidel	4
Vorstand Tobias Mentzel	4
Vorstand Achim Kaisinger	4
Vorstand Martin Bahners	5
Vorstellung der Regional/Spartenvertreter für ELA Deutschland e.V.	5-7
Wer ist eigentlich „ELA“?	8
ELA: Ein erfolgreiches Jahr 2016	9-10
Betroffenen helfen – Forschung fördern	18

Familientreffen

Familientreffen 2016	11
Eindrücke vom Familientreffen	11
Diagnose Leukodystrophie – wie lässt sich ein guter Weg finden	12-13
Workshops beim Familientreffen 2016	14-16
Eindrücke in Bildern	20-21, 40

Wissenschaft & Forschung

Über die Leukodystrophiesprechstunde der Kinderklinik des UK Eppendorf	17
Studie: Krankheitsverlauf der Canavan Leukodystrophie	19
Generalversammlung ELA Frankreich 2016, Paris	22-23
Das internationale Symposium zu Multiple Sklerose und Myelin Erkrankungen	24-26
Förderung der Forschung nach dem Tod	26-27

Tipps und Berichte

ELA Frankreich: Familienwochenende im Centerpark – ein Ritual für die ganze Familie	27-28
Familientreffen von ELA Schweiz – 12.-14.8.2016	28-29
Der Tag der seltenen Erkrankungen: 3.3.2017	29
Möglichkeit Wechsel von der privaten in die gesetzliche Krankenversicherung	30
Hätten wir es früher wissen wollen?	30-31
Erfahrungsbericht: Konzertbesuche, Parken an Flughäfen	31-32
Behindertenrabatt Neuwagenkauf	32
Das Euroschlüssel Projekt	32-33
Gurtbefreiung fürs Auto	33-34
Leukodystrophie-Literatur	34

Spender & Unterstützer

1. Pesterwitzer Spendenlauf	35-36
Christkindmarkt in Kirchheimbolanden	36
Sommerfest des VSB Magdeburg	37
REWE läuft los für ELA	37
Hobbykünstlermarkt	37
Hätten wir es früher wissen wollen?	30-31
Frankfurt-Marathon '16 – 3 Staffeln laufen für ELA	38
„Wir kochen für ELA“	38

Über uns

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

Vorwort

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



endlich halten Sie das lang ersehnte Journal in den Händen. Wir haben viel daran gesetzt, es mit interessanten Themen zu füllen.

Mein zweites Jahr als Vorsitzende von diesem tollen Verein macht mir noch immer sehr viel

Spaß. Wir als Vorstand stehen in engem Kontakt und können uns gemeinsam auf die Aufgaben in und um ELA kümmern. Das vergangene Jahr ist wirklich wie im Flug vergangen. Ein großes ELA-Ereignis war der Spendenlauf in Pesterwitz. Viele weitere Ereignisse und Aktionen finden Sie im Heft. Für das Jahr 2017 sind bereits viele Aktionen für ELA in Planung:

Wir werden im Februar mit Kochkursen beginnen. Frank Buchholz (bekannter Koch aus Funk und Fernsehen) wird in seiner Kochschule in Mainz Kochkurse für Interessierte anbieten: www.wir-kochen-fuer-ela.de

Und wir konnten ein weiteres prominentes Gesicht für ELA gewinnen. Ganz herzlich möchte ich Ihnen unseren neuen Paten Ronny Krappmann vorstellen. Mit Ronny Krappmann können Sie nicht nur einen Sänger mit hohem Bekanntheitsgrad und Wiedererkennungswert erleben, sondern gleichzeitig auch einen Radio- und Fernsehmoderator, der neben seiner Gesangskarriere seit vielen Jah-

ren auch für den MDR und die ARD als On- und Off-Air-Moderator fungiert. Auch für Gala sowie Messe- und Talk-Show-Events wird der Entertainer Krappmann immer wieder gern von Agenturen und Sendern bundesweit engagiert. (Quelle www.ronny-krappmann.de) Ich freue mich sehr auf die Zusammenarbeit mit Herrn Krappmann und auf die Veranstaltungen, die wir schon mit ihm geplant haben. Vielen Dank!

Am 13.05.2017 wird es in Limburg einen großen Spendenlauf geben. Da sind wir gerade in der Planung. Weitere Schulläufe sind im Entstehen.

Darüber hinaus planen wir zurzeit auch unser familienorientiertes Wochenende, an dem die Familien mit Kindern im Vordergrund stehen.

Wie Sie lesen können, passiert einiges.

Bedanken möchte ich mich 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, in denen wir den Betroffenen helfen können.

Save the Date: Das nächste Familientreffen findet vom 3. bis 5. November 2017 in Hann. Münden statt.

Herzliche Grüße, Ihre

Vorstand Andreas Wenger



Ich heiße Andreas Wenger, bin 43 Jahre alt und lebe mit meiner Partnerin in Rhein-Hessen.

Meine Tochter Joana ist 11 Jahre alt. Wir haben sie vor fast 9 Jahren in Kenia adoptiert, da wir auf Grund der Erblichkeit kein Risiko eingehen wollten.

Ich selbst bin an Adrenoleukodystrophie erkrankt. Nach der Diagnosestellung vor 13 Jahren hat sich mein Leben grundlegend geändert. Seitdem halte

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

Im Verlauf der letzten 13 Jahre habe ich durch die Familientreffen der ELA viele ebenfalls an einer Leukodystrophie Erkrankte kennengelernt und mich vor 5 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.

Vorstand Björn Seidel



Unser Sohn Salomon hat das Pelizaeus Merzbacher Syndrom. Es wurde bei ihm im Alter von zwei Jahren diagnostiziert. Damals waren meine Frau, Salomon und ich gerade nach Paris gezogen. In neuer Umgebung und mit der schrecklichen Diagnose haben wir durch ELA Frankreich Bei-

stand und neue Freunde gefunden. ELA ist in Frankreich sehr groß. Der Verein zählt mehr als 2.000 Mitglieder, man sieht ELA in Frankreich im Fernsehen, bei Spendenaktionen im Supermarkt und das ELA Logo auf Profifußballer Trikots. Alles das erzeugt bei uns Kraft und Mut.

Als ich erfuhr, dass ELA eine Kooperation mit dem damaligen Bundesverband für Leukodystrophie aufbaut, hat mich das sehr interessiert. Als Deut-

scher, der in Paris seit über 10 Jahren lebt und gute Erfahrungen mit ELA gemacht hat, wollte ich mich gerne einbringen. Mein Wunsch ist es, dass ELA Deutschland so erfolgreich wird wie das Pendant auf der anderen Rheinseite.

Mittlerweile bin ich als Beisitzer im ELA Deutschland Vorstand verantwortlich für die Zusammenarbeit mit Frankreich. Sprachliche und kulturelle Unterschiede sowie der Umstand, dass ein sehr großer und noch recht kleiner Verein zusammenzubringen sind, macht die Arbeit interessant.

Ich war lange Zeit in der Entwicklungszusammenarbeit tätig, zuletzt in Afrika. Durch Salomons Krankheit wollten wir wieder zurück nach Europa. Ich arbeite jetzt in einem großen Softwareunternehmen. In Frankreich wurde Salomons Bruder Nicolas geboren. Beide sind ein Herz und eine Seele.

Vorstand Tobias Mentzel



Vor 4 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 seitdem sehr verändert.

Obwohl oder vielleicht gerade weil wir zunächst gezögert 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 für Menschen mit Leukodystrophien eintreten

und gegen die Erkrankung kämpfen. Auf unterschiedlichste Weise setzen sich hier Eltern und Betroffene ein, machen auf Leukodystrophien aufmerksam, sammeln Spenden und organisieren den Austausch zwischen den Familien, Betroffenen, Ärzten und anderen Organisationen. Uns hat diese Gemeinschaft bereits so viel geholfen, dass für mich klar ist, dass ich mich für ELA einsetzen möchte!

Zu mir selbst: ich bin 36 Jahre und Biologe (ich hatte bisher allerdings eher mit Pflanzen und Pilzen als mit Myelin und Oligodendrocyten zu tun). Neben meiner Familie und Beruf renoviere ich gemeinsam mit meiner Frau gerade ein Haus (ein Projekt für das nächste Jahrzehnt). Hilfe bekommen wir dabei natürlich von Jakobs großer Schwester Emma.

Vorstand Achim Kaisinger



Ich heiße Achim Kaisinger, werde im Februar 53 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. Ange-

fangen 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 damaligen Bundesverein Leukodystrophie (BVL) und jetzigen ELA Deutschland. Die Geschäftsstelle habe ich im Sommer 2009 von Frau Birgit Förstner über-

nommen. Allein durch diesen Job sind schon sehr viele Kontakte entstanden.

Zu meinen Hauptaufgaben zählen u.a. das Erstellen des Leukodystrophie Journales, 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.

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.

Vorstand Martin Bahners



Mein Name ist Martin Bahners, ich bin 45 Jahre alt und lebe mit meiner Frau und unseren zwei Kindern in Nordrhein-Westfalen.

Seit 10 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.

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

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

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: (0 1573) 145 7069

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) 91 81 13



Gisela und Henrik Schadowsky

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



Beide, Mutter und Sohn, 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: gisela.schadowsky@elaev.de

Kontakt: henrik.schadowsky@elaev.de

Telefon: (040) 7967772

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: (07157) 9607

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)



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



Spartenvertreter Morbus Alexander

Mein Name ist Stephanie Hagenlücke.

Ich bin verheiratet und Mutter von 4 Kindern. Meine beiden Jungs sind 10 Jahre und 4 Jahre alt und die Mädchen 8 Jahre und 5 Jahre. Bei unserem älteren Sohn Timon wurde uns mit 2,5 Jahren mitgeteilt, dass er Morbus Alexander hat. Eine Diagnose die unser Leben sehr verändert hat.



Für ELA möchte ich mich gerne engagieren, weil es mir wichtig ist auch andere

darüber zu informieren, was Leukodystrophien sind. Ebenso ist es mir wichtig, dass man die Möglichkeit hat, einfach Gespräche zu führen, Erfahrungen auszutauschen oder sich vielleicht auch gegenseitig zu Helfen. Ich finde es sollte keiner mit so einer traurigen Erkrankung alleine sein.

Spartenvertreter Aicardi-Goutières-Syndrom

Mein Name ist Jana Blaurock.

Ich wohne zusammen mit meinem Mann Tobias und unserem dreijährigen Sohn Nicklas in Dieburg bei Darmstadt.



Als wir vor 1 ½ Jahren die Diagnose AGS bei Nicklas erhielten, brach für uns zunächst eine Welt zusammen.

Ich habe mich schnell auf die Suche nach weiteren Betroffenen gemacht, um dort mehr über diese seltene Erkrankung zu erfahren. So bin ich auch auf ELA aufmerksam geworden und habe mich 2016 dafür engagiert, dass auch die AGS-Familien hier eine Plattform zum Austausch finden.

Ich möchte gern Betroffene und Familien unterstützen und unsere Erfahrung über Alltag, Entwicklung und medizinische Versorgung teilen. Die Diagnose AGS war hart. Aber wir können nun besser verstehen, warum Nicklas so ist, wie er ist und ihm somit bestmöglich zur Seite stehen.

Wir erwarten im März 2017 ein zweites Kind, bei dem der Gendefekt in der frühen Schwangerschaft ausgeschlossen werden konnte. Unser Mädchen wird eine Bereicherung für uns alle. Wir sind voller Vorfreude!

Spartenvertreter 4H-Syndrom

Mein Name ist Monika Otto.

Ich bin 41 Jahre alt, glücklich verheiratet und habe 3 Kinder im Alter von 5, 13 und 17 Jahren. Unsere kleinste Tochter Johanna ist am 4H-Syndrom erkrankt. Bei uns ist seitdem zwar alles anders als geplant, aber wenn schon Mist... dann OPTIMIST!



Ich engagiere mich weil...ich ELA als große Familie und vor allem große Unterstützung kennengelernt habe und ELA und somit die Menschen, die ich dadurch kennengelernt habe nicht mehr missen möchte.

Ich möchte die Krankheit von Johanna bekannter machen und anderen Familien zeigen, dass auch Kinder mit unheilbaren Krankheiten unglaublich viel Freude machen und uns die Kraft geben, gegen diese Krankheiten zusammen zu kämpfen!

Spartenvertreter Morbus Canavan

Mein Name ist Stephan Hübscher.

Meine Frau, unsere 3 Kinder und ich wohnen in Schleswig-Holstein.

Unser ältester Sohn Julian ist 12 Jahre alt und leidet seit der Geburt an Morbus Canavan. Jannis ist 8 Jahre alt und Jorve ist 5 Jahre alt.



Unsere Spendenkonto:

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

Wer ist eigentlich „ELA“?

Von Tobias Mentzel

Wer ist die European Leucodystrophy Association „ELA“ eigentlich, von welchen Erkrankungen sind die Mitglieder des Vereins betroffen und welche Menschen verbergen sich dahinter?

Das sind Fragen, die man nicht nur von Dritten gestellt bekommt, sondern man stellt sie sich auch hin und wieder als Vereinsmitglied.

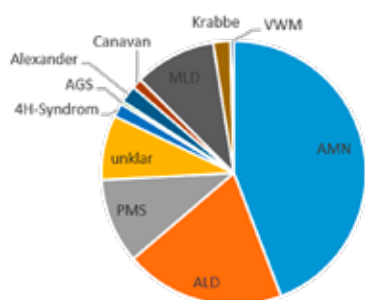
Ad hoc beantworten die meisten diese Frage mit „Leukodystrophie-Betroffene und deren Familien“. Das ist der Fall, denn so steht es in der Satzung unseres Vereins und so versteht sich der Verein auch. Dennoch ist es interessant, einen Blick auf die Mitgliederliste zu werfen, um besser zu verstehen, welche Menschen hinter „ELA“ stehen.

Die meisten der „ELA“-Mitglieder sind an Adrenomyeloneuropathie („AMN“) erkrankt und/oder haben Familienmitglieder, die an X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie („X-ALD“) leiden. Mit 1:17000 kommt die Mutation des ABCD1 Gens, das AMN und ALD verursacht mit Abstand am häufigsten vor. Neben dieser verhältnismäßig häufigen Leukodystrophie gibt es mehr als 30 weitere Leukodystrophien. Wie häufig diese jeweils auftreten ist noch immer schwierig zu sagen, denn die Angaben schwanken je nachdem, welche Studie man liest.

In unserem Verein sind momentan zehn verschiedene Leukodystrophien vertreten. Nach AMN/ALD sind das Pelizaeus-Merzbacher Syndrom („PMS“) und die Metachromatische Leukodystrophie („MLD“) häufig zu finden. Das 4H-Syndrom, das Aicardi-Goutières-Syndrom („AGS“), Morbus Alexander, Morbus Canavan, Morbus Krabbe und Vanishing White Matter sind weitere Leukodystrophien, gegen die bei ELA gekämpft wird.

Interessant ist, dass sich die Zusammensetzung der Mitglieder aktuell verändert. Betrachtet man die Liste der Neumitglieder im Jahr 2016, so sind

Mitglieder ELA Deutschland (gesamt)

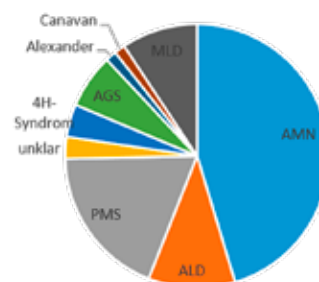


dies nach wie vor vor allem AMN/ALD-Patienten. Es finden sich jetzt aber auch deutlich mehr Familien mit selteneren Leukodystrophien. Dies hängt unter anderem damit zusammen, dass Leukodystrophien besser diagnostiziert werden als dies früher der Fall war. So erfahren Betroffene früher, dass sie an einer Leukodystrophie leiden und an welchem Typ.

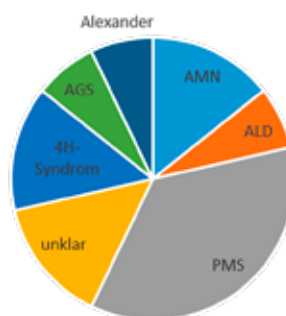
Zum anderen sind aber auch die vorhandenen Mitglieder ein Aushängeschild für den Verein. Ein Patientenverband, in dem sichtbar Menschen mit der gleichen Leukodystrophie-Form vertreten sind, ist für viele Betroffene deutlich attraktiver.

Es gibt auch Menschen mit Leukodystrophie-Formen, die im Verein wenig vertreten sind und die praktisch nie zum Familientreffen kommen. Dies liegt nicht nur an der Häufigkeit der Erkrankung, sondern auch an dem oft schlimmen und schnellen Verlauf mancher Leukodystrophien. Wenn

Teilnehmer beim Familientreffen



Neumitglieder 2016



sich die Ereignisse überschlagen und man von der Erkrankung überrollt wird, bleibt kaum Zeit, um sich mit anderen Familien und Betroffenen auszutauschen, zum Familientreffen zu kommen und sich gar zu engagieren.

Es ist wichtig zu bemerken, dass immer mehr Familien zu „ELA“ finden. Dies ist nachvollziehbar,

denn Leukodystrophien betreffen vor allem Kinder. Das wurde auch an dem diesjährigen Treffen sichtbar. Fast 40 Kinder tummelten sich in der Kinderbetreuung und machten abends die Halle unsicher.

„ELA“ wächst also, „ELA“ wird bunter und familiärer und der Verein ist für immer mehr Leukodystrophien zu einem Zuhause geworden. Das zeigt wie wertvoll es für betroffene Erwachsene und für Familien mit betroffenen Kindern ist, sich auszutauschen und gemeinsam Dinge zu bewegen.

ELA: Ein erfolgreiches Jahr 2016

Dawn Gelhart, Vorsitzende, gibt in einem Interview eine Zusammenfassung des letzten Jahres und einen Ausblick auf die Aktionen von ELA im Jahr 2017

Journal: Liebe Dawn, seit einem Jahr bist du schon die neue Vorsitzende von ELA Deutschland. Welches waren für dich die herausragenden Ereignisse im letzten Jahr?

Dawn: Mein erstes Jahr im Vorsitz ging sehr schnell vorüber. Es war eine Menge los und alle Ereignisse waren für sich herausragend und spannend. Wenn ich drei nennen müsste, würde ich das letzte Familientreffen, die Lauf los für ELA Aktion in Pesterwitz und den Besuch des FC St Pauli in der Universitätsklinik Hamburg (UKE) herausstellen.

Journal: Gehen wir mal durch. Warum das Familientreffen?

Dawn: Für mich ist es das wichtigste Treffen in jedem Jahr. Nur dann kommen wir ja als Gesamtverein zusammen. Mich hat besonders gefreut, dass es 2016 nochmal mehr Teilnehmer gab als 2015. Wir waren fast 200, darunter viele Kinder. Das Hotel kommt jetzt an seine Kapazitätsgrenzen.

Journal: Heißt das, wir müssen ein anderes Hotel suchen?

Dawn: Erstmal bleibt alles beim Alten. 2017 wird das Familientreffen wieder in Hann. Münden stattfinden und das ist gut so. Danach muss man sehr genau abwägen. Der Ort Hann. Münden ist für viele unserer Mitglieder mittlerweile eine Tradition. Viele kommen hier gerne hin. Die Preise sind sehr niedrig und wir sind in der Mitte Deutschlands. Darüber hinaus besteht der Wunsch des Vereins, noch mehr Mitglieder an sich zu binden und noch mehr Familien zum Treffen zu locken. Es ist noch keine Entscheidung gefallen.

Journal: Warum war Pesterwitz besonders?

Dawn: Das war der bisher größte Lauf für ELA, den wir mit organisiert haben. Mehr als 760 Kinder und Erwachsene sind für Kenny und Ricky – beide an ALD erkrankt – gelaufen. Wir haben fast 6.000 EUR Spendengelder bekommen. Wenn man sieht, wie sich insbesondere die Kinder für Leukodystrophie einsetzen, ist das ein ganz emotionaler Moment. Für Kenny und Ricky war diese Solidari-

tätsbekundung sehr wichtig. Ich möchte mich an dieser Stelle ganz herzlich bei allen Organisatoren und Spendern bedanken. Insbesondere auch unserem Regionalvertreter Uwe Siebert, der maßgeblich am Erfolg beteiligt war.

Journal: Jetzt zu deinem Lieblingsthema St Pauli

Dawn: Jeder weiß, dass ich St Pauli Fan bin. Natürlich ist das nicht der wesentliche Grund, warum ich mich freue, dass wir St Pauli als Paten für ELA gewinnen konnten. Wir hoffen, dass wir über St. Pauli mehr Paten aus dem Sportbereich bekommen. St Pauli ist einfach eine gute Marke und das unabhängig vom Tabellenplatz. Unser Sponsor-Konzept sieht vor, die Marke ELA mit Sport und Laufen zu verbinden. Als einige St. Pauli Spieler letztes Jahr ins UKE nach Hamburg kamen, war das für die Kinder und auch den Mitarbeitern im Krankenhaus eine gelungene Abwechslung. Dass wir im Programm „Kiezhelden“ von St Pauli aufgenommen sind, wird uns helfen, ELA deutschlandweit bekannt zu machen.

Journal: Gibt es andere Paten neben St Pauli?

Dawn: Wir haben Alain Caparros, den REWE Chef gewinnen können. Herrn Caparros kennen mittlerweile sehr viele, da sein Name durch die Tengelmann-Übernahme immer wieder in der Presse erscheint. Dank ihm hatten wir 2 Firmenläufe bei REWE mit einer Spendenhöhe von insgesamt 6000 EUR. Wir haben Herrn Caparros noch weitere Aktionen über die Firmenläufe hinaus vorgeschlagen. Da hat REWE aber erstmal abgeblockt. Das zeigt, wie schwer es ist, sich auf diesem umkämpften Markt der Spender durchzusetzen.

Wir haben aber jetzt auch Herrn Krappmann als Botschafter für uns gewinnen können, über die Zusammenarbeit mit ihm freue ich mich schon sehr.

Journal: Können wir nicht noch mehr von ELA Frankreich lernen? Dort nimmt man doch jährlich mehrere Millionen ein.

Dawn: Auf jeden Fall. Wir stehen ja, dank Björn Seidel, im engen Kontakt mit ELA Frankreich. Ich war im März in Paris um Guy Alba und Jean-Luc Corti mal persönlich kennenlernen zu können. Mein Wunsch wäre, dass ELA Deutschland auch so groß wird. In Frankreich arbeiten 30 Festangestellte für ELA. Letztes Jahr gab es ein Treffen aller ELA Vereine in Europa zum Thema Spenden-

aktionen in Firmen. Wir waren dabei. Das ist für Deutschland mit seinen zahlreichen Firmen sehr interessant. ELA Frankreich hat uns ihr Konzept und ihre Vorgehensweise erklärt und so etwas sollten wir auch in Deutschland versuchen. Die Schwierigkeit im neuen Jahr wird es sein, alle Ideen und Aktionen mit unserer begrenzten Kapazität umzusetzen. Wir sind ein kleiner Vorstand aus Ehrenamtlichen und haben keine bezahlten Mitarbeiter.

Journal: Welche Spendenaktionen sind konkret dieses Jahr geplant?

Dawn: Ein ganz vielversprechender Ansatz ist die Aktion „Wir kochen für ELA“. Wir konnten deutsche Spitzenköche gewinnen, die für ELA Kochkurse anbieten. Die Kochkurse sind relativ teuer und werden von eher finanzstarken und oft einflussreichen Menschen gebucht. Über diese Aktion hoffen wir Kontakt zu Firmenchefs zu bekommen, die uns dann wieder neue Spendenaktionen ermöglichen. Vieles dreht sich einfach um die Frage „Wie machen wir ELA als Marke bekannter?“. Eine bekannte Marke hilft uns, die Betroffenen im Land, die Ärzte und auch die Spender besser zu erreichen. Wir haben daher letztes Jahr ein Filmprojekt ins Leben gerufen. Diejenigen, die auf dem Familientreffen waren, haben das Kamerateam gesehen. Die Produktionsfirma hat auch betroffene Familien in ihrem Alltag begleitet und das UKE besucht. Das Ganze wird in einen Film münden, der die Problematik der Familien erläutert und den Verein vorstellt. Der Film wird von einer Krankenkasse finanziert.

Journal: Was macht ELA dann mit den Spendengeldern?

Dawn: Das ist eine wichtige Frage, denn das Spendensammeln ist ja kein Selbstzweck. Es muss den Betroffenen zugutekommen. Letztes Jahr haben wir zwei Projekte finanziert: es gab eine zweckge-

bundene Finanzierung für ein MLD Projekt an der Uni Tübingen von 10.000 EUR. Die zweiten 10.000 EUR gingen ans UKE in Hamburg. Damit finanzieren wir eine Leukodystrophie-Sprechstunde. Eine direkte Hilfe für alle, die sonst lange auf Sprechstunden im UKE warten mussten.

Journal: Wird auch Geld für soziale Projekte oder zum Vereinsleben ausgegeben?

Dawn: Was das Vereinsleben angeht, sind wir nach Frankreich sicherlich der größte Verein in Europa. Keine andere ELA in Europa hat wie wir fast 300 Mitglieder. Die Leukodystrophien haben ja verschiedene Krankheitsformen wie Adrenomyeloneuropathie („AMN“), Metachromatische Leukodystrophie („MLD“), das Pelizäus Merzbacher Syndrom („PMS“) oder Adrenoleukodystrophie („ALD“). In unserem Verein haben wir Betroffene mit 10 Krankheitsformen. Man kann daher sagen, dass ELA heute die Referenz für alle Leukodystrophien in Deutschland ist.

Um das Vereinsleben weiter zu stärken, haben sich einige Familien des Vereins zusammengesetzt und ein sogenanntes Erholungswochenende organisiert. Während auf unseren jährlichen Treffen in Hann. Münden stärker der medizinische Aspekt mit entsprechenden Workshops und Vorträgen im Vordergrund steht, stehen bei diesem Erholungswochenende die Familien im Fokus. Wir haben nahe Jülich ein Hotel gefunden, das verschiedene Freizeitaktivitäten anbietet: dort kann man wandern, schwimmen, es gibt einen schönen Spielplatz. Wir wollen uns in der Gemeinschaft Zeit nehmen für unsere Kinder und auch etwas für die Geschwisterkinder bieten. Die kommen ja oft zu kurz. Die Idee ist, unseren Familien, die oft im Alltag viel mehr Stress haben als normale Familien, über so ein Wochenende wieder etwas innere Stabilität zu geben. ELA unterstützt dieses Wochenende finanziell.

Medizinisch-wissenschaftlicher Beirat ELA Deutschland e. V.

CA Wolfgang Köhler, Wermsdorf (Vorsitz)
Prof. Dr. Volkmar Gieselmann, Bonn
Prof. Dr. Alfred Kohlschütter, Hamburg
Dr. Annette Bley, Hamburg
Priv.-Doz. 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
Prof. Min Ae Lee-Kirsch, Dresden

Familientreffen 2016

Von Björn Seidel

Neuer Teilnehmer Rekord und intensiver Austausch: Das Familientreffen im Jahr 2016 in Hannoversch Münden war wieder ein voller Erfolg.

ELA rückt noch näher zusammen! Das ist durchaus wörtlich zu verstehen, denn mit 190 Teilnehmern war das Hotel beim diesjährigen Familientreffen bis zum letzten Bett ausgelastet. „Das sind 40 Teilnehmer mehr als im Jahr 2015. Wir schlagen damit unseren bisherigen Rekord“, freut sich Dawn Gelhart, Vorsitzende des Vereins.

Das Familientreffen wird auch immer lebhafter. Dieses Mal waren ca. 35 Kinder dabei. Ein buntes Kinderprogramm mit Bastelecke, Kinderbetreuung und Clownshow ließ bei den Kleinen keine Langeweile aufkommen. Für die Erwachsenen standen interessante Vorträge, eine Podiumsdiskussion, Workshops und der Austausch mit anderen Betroffenen im Mittelpunkt. „Wir konnten auch dieses Jahr

wieder zahlreiche Ärzte und Wissenschaftler nach Hann. Münden locken. Darüber hinaus erreichen wir immer mehr das gesamte Spektrum der Leukodystrophien. Der Anteil der Teilnehmer mit PMS, AGS und MLD nimmt weiter zu“, bestätigt Tobias Mentzel, selbst Biologe und Vorstandsmitglied der ELA. Nach zwei interessanten, emotionalen und intensiven Tagen sind wir als große ELA-Familie noch mehr zusammengewachsen. Für viele Mitglieder steht das nächste Familientreffen wieder fest im Kalender: es findet vom 3. bis zum 5. November 2017 in Hann. Münden statt.

Danke an die IKK classic ...

ohne die das Familientreffen in dieser Form nicht möglich gewesen wäre



Eindrücke vom Familientreffen

Von Yvonne Dorn

Unser Sohn Finn, 4 Jahre alt, leidet an einer Leukodystrophie (Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Erkrankung). Mit 2 Jahren haben wir die Diagnose bekommen und sind seitdem auf der Suche nach Gleichgesinnten gewesen. Im Spätsommer sind wir dann auf den Verein ELA Deutschland aufmerksam geworden und haben Kontakt zur Geschäftsstelle aufgenommen. Daraufhin haben wir uns entschieden nach Hann. Münden auf das Familientreffen zu fahren.

Freitagnachmittag haben wir uns auf den Weg nach Hann. Münden gemacht. Hier angekommen haben wir schnell unser Hotelzimmer bezogen und sind dann direkt in die Halle gegangen zum gemütlichen Beisammensein und kennen lernen der anderen Familien. Hier haben wir direkt eine Familie getroffen, die wir schon kannten, da sie aus unsrer Gegend kommen. Der Kontakt zu ihnen hat sich an dem Wochenende von Bekanntschaft zu einer echten Freundschaft entwickelt. Wir treffen uns jetzt auch privat regelmäßig. Außerdem war es sehr einfach, Kontakt zu anderen Familien zu knüpfen, da alle sehr offen und aufgeschlossen waren.

Am nächsten Morgen ging es dann zu den Vorträgen, die alle sehr interessant waren. Die Kinder konnten in die super organisierte Kinderbetreuung gehen und waren hier sehr gut aufgehoben, sodass sich die Eltern beruhigt alles anhören und weitere Kontakte knüpfen konnten. Nachmittags ging es zu den einzelnen Workshops. Hier konnte sich jeder etwas aus den vielseitigen Angeboten aussuchen. Man fühlte sich jederzeit mit seinen Fragen, Ängsten und Sorgen ernst genommen. Auch die Ärzte sind sehr aufgeschlossen, man konnte sie jederzeit ansprechen und sie haben sich für jeden Einzelnen Zeit genommen.

Nach dem Abendessen kam ein Clown und Finn hatte sehr viel Spaß. Eine super Idee für alle.

Wir haben uns an dem ganzen Wochenende sehr wohl und aufgenommen gefühlt. Hier hat jeder die gleichen Sorgen und Ängste und jeder weiß was es heißt, ein krankes Kind zu haben. Man muss sich nicht erklären.

Wir haben aus dem Wochenende ganz viel Energie und Freude mit nach Hause genommen und wissen, dass wir im nächsten Jahr auf alle Fälle wieder dabei sein werden.

Diagnose Leukodystrophie – wie lässt sich ein guter Weg finden?

Von Marion Getz

Auf diese Frage gibt es weder eine einfache Antwort noch einen allgemeingültigen 5-Schritte-Plan, den man abarbeiten kann. Die Suche nach einem Weg möchte ich deshalb am Beispiel einer kunsttherapeutischen Methode verdeutlichen, die wir auf einem unserer Seminare für Familien mit unheilbar kranken und schwerstbehinderten Kindern in der Elterngruppe einsetzten.



Wir baten die Eltern darum, zuvor mit bunten Farben gestaltete Bilder mit Tusche schwarz zu übermalen. Die Eltern ließen sich darauf ein, es war ihnen klar, dass es um die Veränderung ihres Lebens durch die Krankheit ihres Kindes und die Anpassung daran ging.

Denn bevor ein Weg gefunden werden kann, bricht erst einmal einer ab: Die Diagnose zerstört nicht nur das Vertrauen ins Leben, alle Träume und Vorstellungen von der Zukunft, sie verändert das ganze Leben. Ein buntes Bild, Zukunftsträume, das Leben eines Kindes. Das nun plötzlich schwarz wird. Einfach übermalt.

Viele Teilnehmer versuchten, mit Wasser und Schwämmen das Schwarz vom Bild zu rubbeln und zu schrubben. Ohne Erfolg. Im Gegenteil, nach und nach weichte das Papier auf, wurde an einigen Stellen immer dünner und es entstand sogar ein Loch im Bild.

Die folgende Aussage drückt die Annahme der Situation und des Schicksals aus:

„Die Frage nach dem Warum bringt ja nichts. Da hab ich nichts davon, wenn ich das warum weiß.

Und eine Antwort werde ich da ja auch niemals bekommen. Die Kraft brauche ich eher für das, was ich jetzt tun muss.“

Die Teilnehmer unseres Seminar kamen daraufhin auf ganz unterschiedliche Ideen, was sie nun aus ihrem schwarzen Bild machen könnten. Einige nahmen neue Farben und malten darüber. Interessant war dabei, dass Farben mit viel dickerer Konsistenz verwendet werden mussten, um das Schwarz überdecken zu können. In lebhaften Diskussionen wurde dies gleichgesetzt mit der Veränderung der Werte. Die Familien berichteten von Gefühlen der Freude über Kleinigkeiten, dem Blick auf das Wesentliche: Ein Lächeln des Kindes, die Sonne auf der Haut, noch einen weiteren Tag gemeinsames Leben zu haben, Liebe und Zusammenhalt zu erfahren – das alles kann als stärkend, ja sogar als Glück empfunden werden.

Was macht für mich das Leben oder einen Tag lebenswert? Wer sich diese Frage stellt, öffnet sich für positive Erfahrungen, die er den negativen gegenüber stellen kann.

Die Frage muss auch gar nicht so groß formuliert sein. Was tut mir gut? reicht als Fragestellung völlig aus, um die eigenen Bedürfnisse zu erforschen.



Die Lebensqualität wird zum Maßstab für alle wichtigen Entscheidungen, wenn Heilung nicht möglich ist. Um gute Entscheidungen treffen zu können, wird ausreichend Zeit benötigt: um alle Informationen einzuholen, um seine Bedürfnisse an Lebensqua-

lität wahrzunehmen und um schließlich aus einem richtigen Bauchgefühl heraus zu entscheiden.

Auch Kinder oder Erwachsene, die sich nicht mehr durch Lautsprache artikulieren können, haben die Möglichkeit für sich zu entscheiden, denn Kommunikation kann auch auf nicht verbaler Ebene stattfinden. Es geht letztlich nur um die Möglichkeit, „Ja“ und „Nein“ auszudrücken. Das kann auch nur eine Finger- oder Augenbewegung sein. So lassen sich alle wichtigen Fragen klären. Mit modernen Kommunikationsgeräten können oftmals auch komplexere Gespräche geführt werden.

Zurück zur kunsttherapeutischen Methode: Einige Eltern falteten ein Boot aus dem schwarzen Bild. In ein Boot lassen sich Ruderer hineinholen, gemeinsam mit der Hilfe und Unterstützung anderer kommt das Boot leichter vorwärts und lässt sich in Stromschnellen sicherer steuern. Hilfe sollte rechtzeitig „ins Boot geholt“ werden, um sich an die Personen zu gewöhnen und um nicht erst im Notfall alles organisieren zu müssen.

Wir können das Schicksal nicht ändern, wir können Leukodystrophie nicht heilen. Von Beginn an ist klar, dass wir diesen Kampf nicht gewinnen werden. Aber wir können um die Bedingungen kämpfen und wir können alles dafür tun, möglichst viele gute Momente zu sammeln. Das klingt so leicht, ich weiß, das ist es nicht! Es geht darum, von der absoluten Ohnmacht, die einen in die Passivität zwingt, wieder in die Aktivität zu kommen: aus Angst wird Mut, Wut ist eine kreative Kraft. Den Gefühlen Ausdruck zu verleihen, auch dem Schmerz Raum zu geben - ist TUN (anstatt in Starre zu verharren). Die eigenen Bedürfnisse zu kennen, zu formulieren und einzufordern ergibt eine Karte für einen Weg.



Leukodystrophie ist eine fortschreitende Erkrankung, das heißt, wir haben es nicht mit einer einmaligen Krise zu tun, nach der übliche Bewältigungsstrategien greifen: Die Anpassung an die veränderte Situation und die Integration des Geschehens ins Leben. Im Gegenteil bedeutet Leukodystrophie immer wieder auftretende krisenhafte Momente, immer wieder Abschiede von Körperfunktionen, die zugrunde gehen. Es ist ein ständiges erneutes Anpassen an veränderte Situationen notwendig. Deshalb lässt sich nicht einmalig ein Weg finden, der dann gerade verlaufen wird, sondern die Schritte müssen sich an immer neue Veränderungen anpassen.



Doch in der Katastrophe immer wieder innezuhalten und sich Zeit zu nehmen, um darauf zu sehen, was ist... im Gespräch zu bleiben, Achtsamkeit dafür zu entwickeln, was ich brauche und was mir gut tut, Informationen zu sammeln, aus dem Bauch heraus zu entscheiden, Beziehungen zu knüpfen, helfende Hände anzunehmen und dann gemeinsam in einem Boot loszurudern... das ist auch eine Form von Übung, auf die sich zurückgreifen lässt und die immer wieder auf's Neue einen Weg aufzeigt.

Wir alle können voneinander lernen. So waren die Zuhörer des Vortrags eingeladen, sich im Laufe des ELA-Familientreffens ein schwarzes Zettelchen zu nehmen, um daraus etwas zu gestalten, das als Symbol für ihren Weg stehen könnte.

Die Fotos hier zeigen, welche Antworten einige Teilnehmer auf die Frage nach einem guten Weg fanden

Marion Getz:

Buchautorin, Mutter von Joshua, eines an Leukodystrophie verstorbenen Kindes, Dipl.-Sozialpädagogin, Mitgründerin und fachliche Leitung des JoMa-Projekt e.V., Referentin für den Deutschen Kinderhospizverein e.V.

Workshops beim Familientreffen 2016

„Steuerfragen bei Behinderungen“ und „Behindertenrecht“

Von *Stephan Hübscher*

Wenn eine Behinderung vorliegt, gibt es die Möglichkeit, diese steuermindernd in Ansatz zu bringen. Das Einkommensteuergesetz verweist an diversen Stellen insbesondere auf die festgestellten Grade der Behinderungen.

Der Workshop stellte beide Aspekte dar und gab einen Überblick, wie Grade der Behinderungen beantragt bzw. gewährt werden und wie steuermindernde Ansätze bei der Einkommensteuer möglich sind. Die Abzüge können bei den behinderten Personen selbst oder teilweise bei deren Angehörigen beantragt werden. So können Behinderten-Pauschbeträge, die anstelle des Einzelnachweises die behinderungsbedingten Mehrkosten einer Behinde-

rung abgelten können, zunächst bei der behinderten Person selbst in der Steuererklärung angesetzt werden. Wirkt sich dieser Pauschbetrag nicht aus – beispielsweise, weil es sich um ein nicht berufstätiges Kind handelt – kann der Abzug bei den Eltern vorgenommen werden.

Wie erkennt man die Abzugsmöglichkeiten?

Die Online-Hinweise in Steuererklärungsformularen können behilflich sein. Auch kann eine steuerliche Beratung sinnvoll sein, insbesondere dann, wenn beträchtliche Kosten entstanden sind.

Referenten des Workshops waren Dipl.-Jur. Toralf Schmitt von der VdK Niedersachsen-Bremen aus Göttingen sowie Stephan Hübscher, der eine Steuerberatungskanzlei in Flensburg führt.

Hypomyelinisierende Leukodystrophien

Von *Priv.-Doz. Dr. Steffi Dreha-Kulaczewski*

Eine Hypomyelinisierung bedeutet, dass keine oder nur eine sehr unzureichende Markscheidenbildung, auch Myelinisierung genannt, im Gehirn stattfindet. Die Myelinisierung kann in Magnetresonanztomographie (MRT) Bildern hervorragend beurteilt werden. Bei Patienten mit Hypomyelinisierung ähneln die MRT-Bilder des Gehirns denen von Neugeborenen, die ebenfalls noch kein Myelin besitzen. Für die weiterführende Diagnostik sind dann genetische Untersuchungen unerlässlich.

Die Entwicklungen neuer Techniken in der Genetik, wie z. B. das sogenannte „Exome-Sequenzierung“ oder das „Whole-Genome-Sequenzierung“ ermöglichen Analysen von Teilen oder sogar des gesamten Genoms. Damit kann laut einer neuen Studie die Zahl der gelösten Fälle von Patienten mit einer Leukodystrophie von 50% ca. auf 70% gesteigert werden (Vanderver et al., Ann Neurol, 2016).

In der klinischen Forschung zu möglichen Therapien für hypomyelinisierende Leukodystrophien werden zum jetzigen Zeitpunkt verschiedene Strategien wie Gentherapien oder Stammzelltherapien verfolgt. Es wird allerdings noch etliche Jahre dauern, bis Ergebnisse dieser verschiedenen Wege in der Klinik einsatzbereit sind.

Die Phase I-Studie über eine Transplantation von Stammzellen in das Hirngewebe von Patienten mit Pelizaeus Merzbacher-Erkrankung (PMS) wurde 2012 beendet und in den bisherigen Verlaufsuntersuchungen traten keine negativen Folgen auf. So wird diese Studie als Erfolg gewertet, da sie die Sicherheit der Methode nachwies.

Eine Phase II-Studie zur Wirksamkeit wird jedoch nicht stattfinden, da die Firma, die die Stammzellen aufbereitete, inzwischen insolvent ist. Die während der Verlaufsbeobachtungen von den PMS-Patienten gewonnenen Zellen (z. B. aus dem Blut) werden nun für die intensive Forschung zur Etablierung von Zellmodellen und Versuchen zur Gentherapie genutzt.

Bis Therapien zur Verfügung stehen, beschäftigen sich andere Forschungsgebiete damit, Kriterien für die Bewertung eines möglichen Therapieerfolges aufzustellen. Dafür eignet sich erstens die klinische Untersuchung und zweitens, mittels MRT, den Myelingeht des Gehirns zu messen. Dafür stehen verschiedene Techniken zur Verfügung, wovon die sogenannte Myelin-Wasser-Bildgebung wahrscheinlich am genauesten das Myelin erfasst. Hierfür wurden bereits erste Anwendungen an Patienten mit hypomyelinisierenden Leukodystrophien durchgeführt und erste Ergebnisse auf dem Workshop vorgestellt.

MLD

Von Dr. Christiane Kehrer,
Universitätsklinikum Tübingen

Im Workshop geht es – anders als in den Vorträgen – nicht um vorgegebene Wissensinhalte, die vermittelt werden sollen, sondern um den gemeinsamen Austausch, Fragen an Experten und untereinander und um die Reflexion der eigenen Krankengeschichte.

In diesem Jahr waren wir eine sehr bunt zusammengewürfelte Gruppe mit Kindern der spätinfantilen Verlaufsform in schon fortgeschrittenem Stadium der Erkrankung, Kindern mit juveniler Verlaufsform, teilweise nach hämatopoetischer Stammzelltransplantation, und, was sehr besonders war, 3 Familien mit adulter MLD, also Erkrankungsbeginn jenseits von 16 Jahren. Im Rahmen der gegenseitigen Schilderung der Krankengeschichten kam wieder einmal mehr zum Ausdruck, wie zäh sich der Weg zur Diagnose gestalten kann und wie lange eine solche Odyssee ist, insbesondere bei später Manifestation.

Unsere Auswertungen an knapp 70 Datensätzen hatten eine Dauer vom ersten Symptom bis zur Diagnosestellung von ca. 12 Monaten bei spätinfantiler Verlaufsform ergeben und von rund 24 Monaten bei der juvenilen (im Mittel-, das heißt einige hatten wesentlich längere Zeitspannen!)

Gefragt wurde nach der Häufigkeit der jeweiligen Formen; die spätinfantile Verlaufsform macht ca. 50-60% (die Hälfte bis 2/3) der Erkrankungen aus, die juvenile rund 30%, und die adulte Form ist sehr selten, wobei möglicherweise unterdiagnostiziert.

Gefragt wurde auch nach dem Risiko, als „gesunder“ Erwachsener an MLD zu erkranken. Hierbei wurde besprochen, dass die Eltern erkrankter Kinder selbst heterozygot für die Erkrankung MLD sind, also selbst sicher nicht erkranken werden. Grundsätzlich kann aber eine MLD in jedem Alter, auch in höherem Lebensalter (auch > 60 Jahre) auftreten, wenn entsprechende genetische Mutationen für eine hohe Restaktivität der ASA und somit eine adulte Form vorliegen. Bei sehr spätem Erkrankungsbeginn besteht durchaus die Situation, dass

die Betroffenen selbst schon Kinder haben, welche dann in 50% Anlageträger sind und somit ihrerseits nicht erkranken (es sei denn beide Elternteile hätten eine spätmanifeste adulte MLD, was aber so höchst unwahrscheinlich ist, dass dieser Fall im Prinzip nur in der Theorie, aber nicht in der Praxis vorkommt).

Erfahrungsgemäß bestehen innerhalb einer Familie dieselben Verlaufsformen, d.h. eine Familie mit einem spätinfantilen Kind muss in aller Regel nicht damit rechnen, dass deutlich ältere Geschwisterkinder ebenfalls betroffen sind. Im Einzelfall kann aber eine beträchtliche Variabilität des Erkrankungsbeginnes (bis > 5 Jahre Unterschied) beste-



hen, sodass wir in der Regel sicherheitshalber Geschwister von neu diagnostizierten Kinder ebenfalls untersuchen.

Eine weitere Frage war, ob Stürze, Schädeltraumata oder Infekte eine MLD auslösen können. Während bei der „Vanishing White Matter Disease („VWM“)“ bekannt ist, dass Fieber, Infekte, starke Sonneneinstrahlung sowie Schädeltraumata die Krankheit (Leukodystrophie) auslösen können, ist dies bei der MLD so nicht bekannt. Obwohl in der Literatur nicht offiziell beschrieben, hören wir doch immer wieder von Eltern, die derartige Auslöser berichten, ganz so, wie wenn z.B. eine Infektion mit Fieber sozusagen als Trigger für den Ausbruch der gene-

tisch determinierten und bislang klinisch stummen Erkrankung wirken könnte. In der Tat beobachten wir und Eltern, dass bei einer bereits klinisch symptomatischen MLD eine Infektion oder andere Form körperlichen Stresses einen Schub der Verschlechterung auslösen kann. Unbedingt sollten die Kinder aber ganz regulär geimpft werden! Es wurde ebenfalls besprochen, dass auch eine Stammzelltransplantation Stress für den Körper darstellen kann und ihrerseits einen Krankheitsschub anstoßen könnte, weswegen wir diesbezüglich im Rahmen einer Indikationsstellung für eine solche Therapie aufklären.

Ein großes Thema waren verschiedene Hilfen im Alltag, insbesondere ging es um Unterbringungsmöglichkeiten für erwachsene Patienten. Hier wur-

de über die Aufgabe des Arbeitsamtes gesprochen, das eine Beratungsstelle für Menschen mit Behinderungen hat, mögliche Anstellung in gemeinnützigen Einrichtungen im Ehrenamt („Kleiderkammer“, „Tierpark“, „Bücherstube“, um einige Beispiele unserer Patienten, die nicht im Workshop waren, aufzugreifen), oder stundenweise Unterbringung in diakonischen Einrichtungen, Lebenshof, Werkstätten zu erörtern. Hierbei sind sozialrechtliche Beratungen auch im Hinblick auf das sogenannte „persönliche Budget“ und die Verhinderungspflege wichtige Informationen.

Es war wie immer interessant und ich war sehr beeindruckt, mit wie vielen Tipps, Anregungen und eigener Erfahrung sich die Familien gegenseitig Hilfestellungen geben konnten.

Aicardi-Goutières Syndrom

Prof. Min Ae Lee-Kirsch, Universitätsklinikum Dresden

Im Rahmen des ELA-Familientreffens 2016 fand das erste Mal ein Workshop zur Leukodystrophie Aicardi-Goutières Syndrom („AGS“) statt. Der Workshop wurde von Frau Prof. Min Ae Lee-Kirsch und Frau Dr. Victoria Tüngler, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Carl Gustav Caus, Dresden, gehalten und begann mit einer laienverständlichen Darstellung der aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisse zur Entstehung des AGS.

In den letzten Jahren wurden 7 Gene identifiziert, die das Aicardi-Goutières Syndrom („AGS“) verursachen. Gemeinsames Kennzeichen der ursächlichen Genmutationen ist, dass sie eine Fehlfunktion des angeborenen Immunsystems voraussetzen, die zu einer unkontrollierten Produktion von Typ 1-Interferonen führen.

Typ 1-Interferone sind Botenstoffe des Immunsystems, die eine wichtige Rolle bei der Erkennung und Abwehr von Viren spielen. Die Aktivierung von Typ 1-Interferonen wird durch die Erkennung von viralen Nukleinsäuren durch Sensoren des angeborenen Immunsystems vermittelt. Da Nukleinsäuren aber auch in der menschlichen Zelle vorkommen, muss der Körper sicherstellen, dass diese Sensoren körpereigene Nukleinsäuren nicht als vermeintliche virale Nukleinsäuren erkennen.

Die AGS verursachenden Genmutationen führen

dazu, dass entweder körpereigene Nukleinsäuren nicht mehr richtig abgebaut werden oder die Sensoren für Nukleinsäuren nicht mehr richtig funktionieren und somit verstärkt körpereigene Nukleinsäuren als fremd erkennen. Die daraus resultierende unkontrollierte Typ 1-Interferon-Aktivierung wird für die entzündlich bedingten Symptome des AGS verantwortlich gemacht.

Frau Prof. Lee-Kirsch und Frau Dr. Tüngler berichteten auch über sehr unterschiedliche klinische Verläufe bei Kindern mit AGS und erläuterten mögliche neue Ansätze für eine Therapie. So hemmen die sogenannten JAK-Inhibitoren die Signalübertragung am Typ 1-Interferonrezeptor und können auf diese Weise der unkontrollierten Typ 1-Interferon-Aktivierung entgegenwirken.

Zwar scheinen erste individuelle Heilversuche vielversprechend, jedoch müssen der zu erwartende therapeutische Nutzen und die möglichen Risiken einer solchen, in das Immunsystem eingreifenden, Therapie gegeneinander abgewogen werden. So ist nicht zu erwarten, dass bereits irreversible Schäden des Gehirns durch eine solche Therapie rückgängig gemacht werden können.

Eine Typ 1-Interferon-Hemmung könnte aber das Fortschreiten der entzündlichen Prozesse bei Patienten mit AGS verringern. Die anschließende rege Diskussion mit betroffenen Familien diente dem Erfahrungsaustausch und der Beantwortung von Fragen.

Über die Leukodystrophiesprechstunde der Kinderklinik des UK Eppendorf

Seit Jahrzehnten werden Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene in der Leukodystrophiesprechstunde des Universitätskinderklinikums Hamburg Eppendorf betreut.

Seit einem Jahr hat Kinder- und Jugendärztin Dr. Annette Bley die Leitung für die Sprechstunde übernommen. Neben zum Teil umfangreicher und spezialisierter Diagnostik für die betroffenen Kinder, Jugendlichen und jungen Erwachsenen werden die Familien hinsichtlich der weiteren Vorgehensweise bezüglich verschiedener medizinischer Aspekte und weiterer Problemfelder beraten.

Je nach Wohnort der Familie und Geschwindigkeit des Fortschritts der Abbaukrankheit des Patienten, kommen die Patienten ein- bis zweimal pro Jahr in die Sprechstunde, bei Bedarf auch häufiger. Symptomatische und experimentelle Therapiemöglichkeiten werden besprochen, wenn möglich angeboten oder vermittelt, soweit ein entsprechendes Vorgehen sinnvoll erscheint. Hierfür ist die gute Kooperation mit anderen Abteilungen des UKE, mit verschiedenen anderen Leukodystrophie-Zentren weltweit und den betreuenden Ärzten vor Ort von wesentlicher Bedeutung.

Eine Vielzahl von Anfragen erreicht die Leukodystrophie-Sprechstunde mit der Bitte um eine 2. Meinung. Diese Anfragen kommen aus Deutschland, aber auch aus vielfältigen anderen Ländern. (Russland, USA, arabischer Raum, etc.). Auch diese Stellungnahmen, die nicht vergütet werden, benötigen viel Zeit und beinhalten oft das Hinzuziehen von Kooperationspartnern international und vor Ort, um die Fragestellungen zu lösen. Etwa einmal im Monat wird unter der Leitung von Frau Dr. Bley im UKE eine Besprechung für schwierige oder unklare Leukodystrophien mit Spezialisten anderer Disziplinen, wie der Neuroradiologie,

Kinderneurologen und Stoffwechselexperten etc. durchgeführt.

Die Erfahrungen, die durch die klinische Betreuung von Patienten mit Leukodystrophien gewonnen werden, münden in verschiedene wissenschaftliche Fragestellungen. Diese werden in gezielten Forschungsprojekten bearbeitet, damit das Verständnis über Leukodystrophien vertieft werden kann. Hiermit wird angestrebt, diagnostische und therapeutische Methoden für Leukodystrophiepatienten zu entwickeln, zu verbessern und nutzbar zu machen. Auch die Forschungsprojekte finden meist in Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Kooperationspartnern statt.

Das Personal (Ärztinnen, Krankenschwestern) der Leukodystrophie-Sprechstunde wird vollständig über sogenannte Drittmittel, also eingeworbene oder gespendete Gelder, finanziert.

Dr. med. Annette Bley
Kinder- und Jugendärztin
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martini-Str. 52 · 20246 Hamburg
Tel: 040-74105-6391 · Fax: 040-74105-5137
Email: abley@uke.de

<https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/kinder-und-jugendmedizin/sprechstunden/index.html>



ELA
Deutschland
e.V.



Find us on
Facebook

Bleiben sie auf dem neusten
Stand zu Veranstaltungen
rund um Leukodystrophien
und ELA Deutschland

Betroffenen helfen – Forschung fördern

„Betroffenen helfen – Forschung fördern“ schreibt sich ELA Deutschland nicht nur auf die Fahne, sondern lebt dies auch. Dank einzelner größerer Spenden und durch die vielen Aktionen und Zuwendungen unserer Mitglieder konnten wir auch in diesem Jahr gegen Leukodystrophien aktiv werden.

Leukodystrophien zerstören die schützende Myelinschicht des zentralen Nervensystems. Die Metachromatische Leukodystrophie (MLD) ist eine besonders heimtückische Form dieser Erkrankung, denn die Kinder sind oft über Jahre ohne Symptome bis plötzlich die Erkrankung ausbricht. Zuvor gesunde Kinder verlieren ihre Fähigkeit zu laufen, zu sprechen, sie erblinden und sterben. Der Krankheitsverlauf ist oft schnell und dramatisch.

Das Universitätsklinikum Tübingen kämpft seit Jahren gegen diese schreckliche Krankheit, betreut MLD Patienten und bringt die Forschung auf diesem Gebiet mit seinen Studien weiter voran. Durch eine großzügige, zweckgebundene Spende an ELA



haben wir diese Arbeit in 2016 mit 10.000 € unterstützt. Diese Spende soll die Weiterführung einer wichtigen Untersuchung, die therapeutische Möglichkeiten bei der MLD auslotet, ermöglichen. Aber auch die Versorgung von Patienten soll mit der Spende verbessert werden.

Schon seit langem werden Betroffene in der Leukodystrophiesprechstunde des Universitätskinderklinikums Hamburg Eppendorf betreut. Doch die Sprechstunde ist finanziell nicht mehr abgesichert. Gleichzeitig ist diese Sprechstunde für die Familien so wichtig, da sich das Fachpersonal Zeit nehmen kann, um mit den Betroffenen und deren Familien über Diagnoseergebnisse und das weitere Vorgehen im Kampf gegen die Krankheit zu sprechen. Die Ärzte und Krankenschwestern der Leukodystrophiesprechstunde sind vollständig über eingeworbene oder gespendete Gelder finanziert. Mit einem Betrag von 10.000 € fördert ELA Deutschland diese Arbeit und sichert das Bestehen der Sprechstunde.



Studie:

Krankheitsverlauf der Canavan Leukodystrophie

Von Julia Bohnenpoll und Dr. Annette Bley

Die Canavan Leukodystrophie ist eine seltene Erbkrankheit, die ihren Namen aufgrund einer Beschreibung des Krankheitsbildes von M. Canavan aus dem Jahr 1931 trägt. Verschiedene Mutationen des ASPA-Gens wurden später als Ursache dieser Krankheit identifiziert. Sie bedingen eine Funktionsstörung des Enzyms Aspartoacylase, welches eine gestörte Myelinbildung des Gehirns zur Folge hat. Die erkrankten Kinder entwickeln nur wenige psychomotorische Fähigkeiten wie z.B. Kopfheben, Rollen oder Umdrehen und Sitzen mit Hilfe, die sie zumeist im Verlauf der Erkrankung wieder verlieren. Schwere körperliche und geistige Behinderungen treten auf. Die Lebenserwartung ist reduziert.

Derzeit gibt es keine zugelassenen Therapien für die Behandlung der Canavan-Krankheit. Man kann aber verschiedene Symptome der Canavan-Krankheit behandeln. Es gibt aktuelle, vielversprechende Berichte über weiterentwickelte gentherapeutische Ansätze bei an der Canavan-Leukodystrophie leidenden Tieren. Ob diese Therapien auch Menschen mit der Canavan-Krankheit helfen können, muss im Rahmen von Studien getestet werden. Es ist wichtig, die Zeit bis zum Beginn solcher Studien sinnvoll zu nutzen und zumindest den natürlichen Verlauf der Erkrankung zu dokumentieren. Mit dem Vergleich der Krankheitsverläufe (mit und ohne zu untersuchende Therapie) kann dann die Wirksamkeit neuer Therapien besser belegt werden, was eine Voraussetzung für die Zulassung möglicher Therapien ist.

In unserer Studie zum natürlichen Verlauf der Canavan-Krankheit haben wir gemeinsam mit internationalen Kollegen einen speziell auf die Canavan-Erkrankung zugeschnittenen Fragebogen entwickelt. Erfragt wurden Aspekte bezüglich der Geburt, der Erstsymptome, der frühkindlichen und psychomotorischen Entwicklung, des Einsatzes symptomkontrollierender Medikamente, experimentelle Therapien, etc. Eine Auswertung der bisherigen Daten von 23 Patienten ist derzeit in Bearbeitung.

Aus den Ergebnissen möchten wir folgendes vorab berichten:

Erste Symptome treten nach unauffälliger Schwangerschaft und Geburt meist zwischen dem 3.- 6. Lebensmonat auf. Die betroffenen Kinder haben

Probleme, den Kopf zu halten. Sie reagieren empfindlich auf akustische Reize und haben häufig Sehschwierigkeiten (fixieren und folgen nicht mit Blicken). Bei einigen Kindern ist bereits in diesem Alter ein deutlich vergrößerter Kopfumfang messbar, wodurch das Heben und Halten des Kopfes zusätzlich erschwert ist. Den Eltern fällt am häufigsten als erste Besonderheit auf, dass die Kinder weniger Fortschritte in der Entwicklung machen als andere Kinder. Viele Patienten zeigen schon sehr früh eine erhöhte oder auch erniedrigte Muskelspannung. Im Verlauf bekommen fast alle Patienten eine Spastik aller Arme und Beine. Bei der Mehrheit der Patienten (> 90 %) werden im ersten Lebensjahr auffällige Bewegungen der Augen beobachtet. Epileptische Anfälle können ebenfalls als Erstsymptom der Krankheit auftreten. Bei den meisten Kindern (bei etwa Dreiviertel der Fälle) treten diese erst im späteren Verlauf der Erkrankung auf.

Neben den neurologischen Symptomen der Canavan-Erkrankung treten weitere gesundheitliche Probleme auf. Am häufigsten betreffen diese den Verdauungstrakt. Viele Canavan-Patienten leiden unter Verstopfung. Daneben ist Reflux ein häufig berichtetes Problem, das bei mehr als der Hälfte der Kinder auftritt. Im weiteren Verlauf der Erkrankung benötigen etwas weniger als die Hälfte der Canavan-Patienten eine Magensonde („PEG“). Bei etwa der Hälfte der von uns befragten Patienten traten Atemprobleme (z.B. vermehrte Schleimbildung, Asthma, Apnoen) auf.

Ausblick: Neben der Veröffentlichung der aktuell in Auswertung befindlichen Daten wird die Canavan-Studie fortgeführt und in Zusammenarbeit mit der New York Universität und der Harvard Universität, USA, weiterentwickelt. Es geht also weiter: **Patienten, die bislang noch nicht an der Hamburger Canavan-Studie teilnehmen, sind hierzu herzlich eingeladen!**

Kontakt:

Dr. med. Annette Bley, Kinder- und Jugendärztin
Leukodystrophie-Sprechstunde
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martini-Str. 52, 20246 Hamburg
Tel.: 040-74105-6391 · Fax: 040-74105-5137
Email: abley@uke.de





Generalversammlung ELA Frankreich 2016, Paris

Von Tobias Mentzel

Im Rahmen der Generalversammlung der französischen ELA werden nicht nur Aktivitäten des Vereins vorgestellt, sondern auch Workshops zu verschiedenen Themen angeboten. Dies ähnelt dem Familientreffen, das ELA Deutschland organisiert, wobei das Treffen eine andere Größe hat als das unsere. Anbei eine kleine Zusammenfassung des PMS Workshops:

Prof. Dr. Enrico Bertini

Prof. Dr. Enrico Bertini leitete den Workshop ein und moderierte diesen auch. Er ist Neuropädiater des Childrens Research Hospital in Rom und leitet dort die Abteilung „Molekulare Medizin für neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen“. Gleichzeitig ist er Teil des med. Beirats von ELA International.

In seiner Einleitung hob er die Bedeutung von MRT und Biomarkern neben modernen Sequenziermethoden hervor. So werden einige recht spezifische Mutationen (so genannte Splice-Varianten, d.h. Mutationen, die auf den ersten Blick keinen Einfluss auf das Protein haben, aber tatsächlich verhindern, dass die PLP1-mRNA-Moleküle richtig zurechtgeschnitten werden) oft in Sequenzierungen übersehen. Hier führt oft nur das MRT zur Diagnose.

Prof. Dr. David Rowitch

Prof. Dr. David Rowitch ist Professor für Pädiatrie und Neurochirurgie und Leiter der Abteilung „Neonatologie“ an der University of California, San Francisco. Sein Schwerpunkt ist die Arbeit mit Stammzellen. Er ist ebenfalls Teil des med. Beirats von ELA.

Bei der Generalversammlung von ELA Frankreich berichtete er zum einen über die Studie mit humanen Stammzellen für die Behandlung von PMS, die 2011 gestartet wurde sowie über die aktuelle Stammzellforschung, die bei ihm im Labor bearbeitet wird.

Stammzell-Studie 2011 (durchgeführt durch Stem Cell Inc.)

In dieser Studie wurde die Behandlung mit Nerven-Vorläufer-Zellen getestet. Die Zellen entstammten einem Spenderfötus und wurden seit der Entnahme in Kultur gehalten und immer weiter vermehrt. Sie konnten zu verschiedensten Nervenzellen auswachsen (differenzieren). Die Zellen wurden

an 4 Jungen mit einer congenitalen, also schweren Form von Pelizaeus Merzbacher getestet, d.h. sie wurden direkt an mehreren Stellen in das Gehirn injiziert. Ziel der Studie war es ausdrücklich nicht, die Wirksamkeit dieser Zellen zu testen, sondern sie wurde ausschließlich durchgeführt, um das Gefahrenpotenzial abschätzen zu können.

Neben der eigentlichen Prozedur birgt eine solche Stammzelltherapie einige Risiken. Zum einen muss das Immunsystem unterdrückt werden, um zu verhindern, dass die Zellen abgestoßen werden, da es sich um körperfremde Zellen handelt. Zum anderen ist es durchaus möglich, dass sich die Zellen krebsartig entwickeln und Tumore entstehen. Diese Möglichkeit wurde sehr ernst genommen, weshalb die Patienten engmaschig überwacht wurden. Bisher wurde dies glücklicherweise nicht beobachtet und wird auch nicht mehr erwartet. Die Ergebnisse 5 Jahre nach Behandlung werden im Verlaufe des Jahres publiziert.

Bei 3 der 4 Patienten haben sich die Zellen wie gewünscht entwickelt und myelinisierten deutlich im Vergleich zu umliegenden Zellen, soweit dies durch MRT und ohne Biopsie bewertbar ist.

Der Zustand der Patienten verbesserte sich allerdings nicht durch diese Therapie. Im Gegenteil wurde teilweise eine Verschlechterung beobachtet, was möglicherweise auf die Immunsuppression zurückzuführen ist. Prof. Dr. Rowitch machte allerdings sehr deutlich, dass in dieser Studie keine Verbesserung erwartet wurde, da die verabreichte Menge an Zellen unglaublich gering war. 80 Mio. Zellen (so viel wurde injiziert) klingt viel, ist aber für eine solche Therapie viel zu wenig. Dazu kamen technische Schwierigkeiten. Eine große Menge der Injektion trat direkt wieder aus der Injektionsstelle aus, so dass wahrscheinlich nur etwa 20 Mio. Zellen injiziert wurden. Für eine Phase 2 Studie würde eine vielfache Menge verwendet werden.

Technisch bestehen die Voraussetzungen für eine Phase 2 Studie und Prof. Dr. Rowitch ist optimis-

tisch, dass sich durch eine derartige Stammzelltherapie auch Erfolge erzielen lassen. Seines Wissens ist Stem Cell Inc. durchaus gewillt eine solche Studie durchzuführen. Allerdings fehlen der Firma jegliche Mittel hierzu, da sie finanziell mit dem Rücken an der Wand stehen.

Aktuelle Arbeiten:

Zurzeit beschäftigt sich das Labor von Prof. Dr. David Rowitch mit induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC). Im Gegensatz zu den Stammzellen, wie sie von StemCell Inc. verwendet werden, stammen die Zellen von „ausgewachsenen“ Zellen ab. In diesem Fall sind es Hautzellen, die so behandelt werden, dass sie sich wieder in Stammzellen verwandeln, bzw. in Oligodentroyten oder Oligodentroyten-Vorläuferzellen.

Dies eröffnet neue Möglichkeiten. So können Zellen von einem Patient entnommen, repariert, und zurücktransferiert werden. Das ist ein Ziel, das aber noch in weiter Ferne liegt (>10 Jahre) und auch hier müssten zunächst Studien zur Sicherheit der Zellen erfolgen. Dies ist schwerlich ohne Industriebeteiligung denkbar. Ein großer Vorteil wäre allerdings, dass dadurch die Immunsuppression wegfallen würde. Allerdings ist auch der Umgang mit diesem Zelltyp eine große Herausforderung. Die Zellen lassen sich nur schwer vermehren. Das ist eine der Hürden, an der sein Labor arbeitet.

Der aktuelle Nutzen solcher Zellen ist aber, dass mit Zellkulturen gearbeitet werden kann, die direkt von Patienten stammen. Erwartungsgemäß reagieren Mauszellen oder humane Zellen die durch genetische Manipulation zu PLP1 Mutanten getrimmt wurden, anders als Zellen, die von eigentlichen Patienten stammen. Die Suche nach möglichen Medikamenten lässt sich mittels solcher Zelllinien deutlich verlässlicher durchführen. Auch ist dies die Vorstufe einer personalisierten Medizin, wie diese bereits in der Krebstherapie Anwendung findet.

Das Labor von Prof. Dr. Rowitch arbeitet zurzeit mit drei Zelllinien, die aus verschiedenen Jungen mit der connatalen Form von PMD gewonnen wurden.

Prof. Odile Boespflug-Tanguy

Prof. Boespflug-Tanguy hob die Unterschiede zwischen Maus und Mensch hervor. So haben Mäuse eine deutlich schnellere Myelin-Entwicklung. Dennoch bleibt die Maus ein wichtiges Modell, das auch sie für ihre Forschung verwendet.

Dazu berichtete sie über Studien zum natürlichen Verlauf der PMS Erkrankung. Hier wurde eine Gruppe aus 35 PMS-Patienten über mehrere Jahre beobachtet. Dabei wurde unter anderem beobachtet, dass die Symptomatik und Schwere der Erkrankung nicht völlig mit dem Grad der Myelinisierung korreliert. Zwar könnte dies ggf. technisch bedingt sein z.B. auf Ungenauigkeit im MRT zurückgehen, aber wahrscheinlicher ist, dass die Schwere der Erkrankung von weiteren Faktoren abhängt als nur vom Grad der Myelin-Entwicklung.

Eine weitere wichtige Beobachtung ist die eines neurologischen Abbaus, der irgendwann einsetzt (bei Duplikation und Mutations-Patienten). Dieser Verfall verläuft sehr variabel, und es ist offen was die Ursache ist bzw. von was dieser abhängt.

Prof. Boespflug-Tanguy vermutet, dass dies vor allem auf oxidativen Stress zurückzuführen ist. Dieser entsteht unter anderem durch ein Ungleichgewicht im Energiestoffwechsel der Zellen. Hier könnten antioxidative Substanzen helfen. Substanzen wie Kurkumin sind ihrer Meinung nach allerdings nicht stark genug, um hier einen ausreichenden Effekt zu haben. Es gilt nach besseren Medikamenten mit anti-oxidativem Effekt zu suchen. Zwar hätten Antioxidantien keinen Effekt auf die Entstehung der Krankheit, könnten aber weiteren Abbau des zentralen Nervensystems begrenzen und ggf. auch einen Einfluss auf Symptomentwicklung haben, die in Einzelfällen bei Trägerinnen im Alter auftritt.

Ein weiteres Forschungsprojekt das im Labor von Prof. Boespflug-Tanguy bearbeitet wird, ist die Entwicklung einer Gentherapie. Dabei soll PLP1 „g silenced“ werden, d.h. man versucht die Menge PLP1 zu reduzieren. Die Arbeiten werden an Mäusen durchgeführt, die mit einem AAV Virus behandelt werden. Dieser enthält ein DNA-Stück, das kein PLP1 herstellt, sondern reduziert (Anmerkung: kann ich genauer erklären wenn gewünscht). Zwar scheint der Virus erfolgreich, diese DNA zu den Oligodentroyten zu bringen, die PLP1 Menge geht allerdings bisher nicht merklich runter. Allerdings ist es zu früh, um ein Urteil über den Erfolg dieser Arbeiten zu fällen.

Unsere Internetadresse:

www.elaev.de

Mail an: info@elaev.de

Das internationale Symposium zu Multiple Sklerose und Myelin Erkrankungen

Bericht von Tobias Mentzel

Das Symposium, das alle zwei Jahre stattfindet, wird von wissenschaftlicher Seite von Wolfgang Köhler (Fachkrankenhaus Hubertusburg, Wermisdorf) und Friedemann Paul (Charité Berlin) organisiert. Organisatorisch und finanziell wird das Symposium vom Myelin-Projekt sowie von Novartis unterstützt.

Im Rahmen dieses Symposiums wurden neue Erkenntnisse über den Verlauf von Leukodystrophien, sowie Therapieansätze für Leukodystrophien und Multiple Sklerose diskutiert. Die Vorträge befassten sich mit den wichtigsten Fortschritten auf den Gebieten „Zellbasierte Therapien“, „Myelin-Entwicklung“, „Gentherapie“, „MRT-Technologie und molekulare Diagnostik- Methoden“, also alles rund um die Fragen „Wie erkennen wir Leukodystrophien, wie entwickeln sie sich und wie können wir sie therapieren?“

Auf Grund der Fülle der Themen lässt sich unmöglich über alles angemessen berichten. Entsprechend sind hier einige spannende Beispiele herausgegriffen.

Der Effekt von Biotin auf Myelin Bildung

Frederic Sedel, Paris

Könnte Biotin einen positiven Einfluss auf die Re-Myelinisierung im Rahmen von Multiple Sklerose haben? Die Idee hinter dieser Hypothese klingt einleuchtend: Nerven verbrauchen viel Energie zum Pumpen von Salzen. Das müssen sie vor allem an Stellen machen, an denen es kein Myelin gibt. Fehlt die Myelinschicht, muss entlang der gesamten Nervenbahn gepumpt werden. Das kostet viel Energie, also Adenosintriphosphat (ATP). Um diesen riesigen Energiebedarf decken zu können, müssen die Zellen die Anzahl der Mitochondrien, also den Kraftwerken der Zelle, stark erhöhen. Biotin ist ein Stoff der an verschiedensten Stellen im Mitochondrium gebraucht wird und könnte knapp werden. Wir könnten also Biotin in größerer Menge zur Verfügung stellen, um den Zellen zu helfen. In einem Maus-Modell für AMN funktioniert das: Biotin normalisiert den Energiehaushalt der Zellen und unterstützt die Entstehung der Mitochondrien. Diese Effekte sind allerdings

nur im chronischen Verlauf der Erkrankung (im Modell!) sichtbar.

„Nanodendrimere“ bringen Medikamente zu den richtigen Zellen

Ali Fatemi, Baltimore, USA

Mittlerweile verstehen wir oft, welche Prozesse im Rahmen einer Leukodystrophie in der Zelle ablaufen. So ist seit einiger Zeit bekannt, dass reaktive Sauerstoffmoleküle im Verlauf von X-ALD entstehen, welche die Zellen schädigen. Daher gab es bereits zuvor Überlegungen, ob man den Zellen mit Antioxidantien helfen kann.

Eine große Herausforderung bei Leukodystrophien ist es aber, die Wirkstoffe an ihr eigentliches Ziel zu bringen. Das heißt Wirkstoffe müssen zunächst über die Blut-Hirn-Schranke gelangen und dann die eigentlich betroffene Zelle erreichen. Eine Möglichkeit könnte ein neuer Dendrimer sein, das heißt ein kleines Polymer-Molekül, an dem man Wirkstoffe „anbinden“ kann. Die Wirkstoffe werden von diesem Dendrimer durch die Blut-Hirn-Schranke gelotst und spezifisch von den Zellen aufgenommen, die reaktive Sauerstoffmoleküle produzieren.

Hier wurde vorgestellt, dass es möglich ist D-NAC (ein Antioxidans) an den Dendrimer zu koppeln. Dadurch wird das Antioxidans über die Blut-Hirn-Schranke gebracht und zu Zellen gelotst, die reaktive Sauerstoffmoleküle produzieren. Das Ganze funktioniert in menschlichen Zellkulturen und zeigt einen Effekt auf die Überlebensrate der Zellen. Im Maus-Modell kann auch gezeigt werden, dass die Dendrimer-Antioxidans-Kombi zum Zielort gelangt. Allerdings ist die weitere Untersuchung schwierig, da ein gutes Maus-Modell für X-ALD fehlt. Grundsätzlich ist es denkbar, diese Grundidee auch auf andere Leukodystrophien zu übertragen, für die bessere Maus-Modelle existieren.

Stammzellen für die Suche nach Medikamenten

David Rowitch UCSF San Francisco / Cambridge

David Rowitch hatte in Zusammenarbeit mit der Firma StemCells Inc. einen Phase I Trail (siehe Bericht ELA Paris) durchgeführt. Aktuell arbeitet er an indu-

zierten pluripotenten Stammzelllinien. Hierfür werden Hautzellen von einem Patient entnommen und diese werden mit einem aufwändigen Protokoll neu programmiert. Das Ergebnis ist eine Zelllinie, mit der *in vitro* (in einer Petrischale) Oligodendrozyten hergestellt werden können, die genau dem Patienten entsprechen. Bisher konnte sein Labor zwei solcher Zelllinien aus Hautzellen herstellen, die von zwei Jungen mit Pelizaeus Merzbacher (PMS) mit Mutation (entsprechend der *connatalen*, also einer schweren Verlaufsform) stammen. Mit diesen Zelllinien kann er den Effekt von Medikamenten testen. Zwar läuft der Test der Medikamente dann in der Petrischale ab, dafür mit Zellen, die genau dem Patienten entsprechen.

Eine bemerkenswerte Entdeckung, die dabei gemacht wurde, ist, dass das PLP1 Protein dieser Zellen (anders als in der Maus) nicht in der Zelle festhängt und auch keine „Protein-Fehlfaltungs-Reaktion“ auslöst, wie dies zuvor auf Basis von Studien in Mäusen beschrieben wurde. Stattdessen kommt es zu einer Stressreaktion auf Grund von reaktiven Sauerstoffmolekülen. Spannend ist, dass beim Durchtesten verschiedener Antioxidantien auf diesen Zellen ein Eisen bindendes Medikament gefunden wurde, das die Überlebensrate der Zellen verbessert. Dies funktioniert sogar so gut, dass die fehlerhaften Zellen, mit dem Medikament behandelt und danach in eine Maus transplantiert, weiter überleben.

Ausgehend von diesem Zell-Modell scheint es, als komme es bei der *connatalen* Form von PMS zu einer Störung des Eisenstoffwechsels in der Zelle. Dabei ist klar, dass diese Ergebnisse a) bisher auf einem recht künstlichen Testsystem beruhen und b) sich der Verlauf der Erkrankung bei verschiedenen Mutationen unterscheiden könnte.

Ausblick: Das Eisen bindende Medikament wird in weiteren Modellsystemen, z.B. dem passenden Maus-Modell getestet.

Gentherapie bei X-ALD

Florian Eichler, Boston, USA

Florian Eichler hat den aktuellen Stand der Gentherapie Studie für ALD Patienten zusammengefasst. Diese Studie untersucht eine sogenannte *ex vivo*-Gentherapie. Dabei werden dem betroffenen Patienten Blut-Stammzellen entnommen, die mit einer Gentherapie außerhalb des Körpers korrigiert werden. Danach werden dem Patient die korrigierten Zellen transplantiert.

(Tipp: die Studie ist im Ted-Talk von Nick Leschly gut erklärt. Einfach Nick Leschly Ted-Talk googeln oder auf unserem Facebook-Blog stöbern).

17 Jungen haben bei der Studie teilgenommen. Bei 5 der Kinder ist die Behandlung mehr als zwei Jahre her. Auf Basis der MRT-Analysen sieht es aus, als hätte man die Erkrankung gestoppt. Außerdem konnte man beobachten, dass die Menge des ABCD1-Gens (das Gen, das bei ALD/AMD fehlerhaft ist) ansteigt.

Anmerkung: Der Therapieerfolg einer solchen Therapie hängt erheblich davon ab, wie weit die Erkrankung zu Beginn der Therapie fortgeschritten ist. Darum wird auch in Zukunft nur ein Teil der Betroffenen für eine solche Therapie in Frage kommen. Gleichzeitig zeigt dies, wie wichtig eine frühe Erkennung der Erkrankung, z.B. durch Neugeborenen-Screening, ist. Darüber hinaus sind 2 Jahre noch zu wenig, um ein klares Urteil bezüglich der Studie treffen zu können. Eine ähnliche Studie wurde für MLD durchgeführt. Auch hier wurden mittels Lenti-Viren Blutstammzellen korrigiert. Erste Beobachtungen sind vielversprechend, aber der bisherige Beobachtungszeitraum ist noch zu gering, um ein Urteil fällen zu können.

Eine ganz andere Form der Gentherapie ist die *in vivo*-Gentherapie. Hier werden dem Patienten keine korrigierten Zellen zurückgegeben, sondern der Virus selbst wird verabreicht. Entweder werden dafür die Viren intravenös verabreicht, also in die Blutbahn gegeben, oder direkt in den Liquor, also in das Gehirn, injiziert.

Florian Eichler möchte mit Hilfe einer *in vivo*-Gentherapie AMN-Therapien auf den Weg bringen, bei der Viren eine korrekte Kopie des fehlerhaften ABCD1 Gens in Nervenzellen übertragen sollen. Dazu wurde zunächst im Maus-Modell die Verabreichung von AAV9-Viren intravenös getestet. Dabei wurde eine Schädigung des Herzens festgestellt, die durch diese Gentherapie verursacht wurde. Offenbar wird das ABCD1 -en auch an Herzmuskelzellen übertragen, was hier zu einer Fehlfunktion der Zellen führt.

Um das zu verhindern, wird aktuell die Verabreichung direkt in die Gehirnflüssigkeit getestet. Dafür wird eine kleine osmotische Pumpe eingesetzt, die langsam und kontinuierlich die Viren in den Liquor abgibt. Dies wird aktuell am Maus-Modell erprobt. Anstatt ABCD1-Viren wurden im ersten Schritt Viren getestet, die ein Gen für ein leuchtendes Protein übertragen. Dadurch konnte man in der Maus

nachverfolgen, ob die Viren das Gen in die richtigen Zellen übertragen. Nachdem dies sehr gut funktioniert, werden nun ABCD1-Viren in der Maus getestet. Ist auch dies erfolgreich, kann ein wirklicher Einsatz im Patient in Betracht gezogen werden.

Mesenchymale Stammzellen für die Therapie von Leukodystrophien

Piotr Walczak, John Hopkins Baltimore

Für Stammzelltherapien kommen unterschiedliche Zelltypen in Frage. Neben den induzierten Stammzellen (siehe oben) und Purified Human Neuronal Stem Cells siehe Bericht Seite 22, sind sogenannte „Glia Restricted Progenitor Cells“ aus fötalem Gewebe ein möglicher Stammzell-Typ. Diese Zellen stehen allerdings nur in geringerem Umfang zur Verfügung.

Ähnlich wie bereits oben beschrieben, versucht das Labor von Piotr Walczak Stammzelltherapien für Leukodystrophien und Myelin-Erkrankungen zu etablieren. Dabei benutzt er nicht nur diesen anderen Stammzell-Typ, sondern versucht auch andere Hürden der Stammzelltherapie zu beheben.

Dazu gehört z.B. das Testen von alternativen Medikamenten, die die Abstoßungsreaktionen der transplantierten Zellen unterdrücken sollen. Immunsuppression ist aktuell noch ein Muss bei Stammzelltherapien. Die Erfolgswahrscheinlichkeit steigt zwar mit einer längeren Immunsuppression, gleichzeitig steigt das Risiko für den Patienten durch die Immunsuppression drastisch an. Entsprechend sind hier Lösungen dringend nötig.

Eine weitere Herausforderung ist die Größe des menschlichen Gehirns. In Versuchen im Pelizaeus Merzbacher Maus-Modell ist eine bemerkenswerte Verbesserung des Krankheitszustandes zu sehen, aber es dauert in dem winzigen Maushirn fast ein Jahr bis sich die Zellen verteilt haben. Entsprechend muss die Zellinjektion verbessert werden. Eine Möglichkeit wäre, die Zellen in die Arterie zu verabreichen, so dass sich die Zellen in der Blutbahn des Gehirns verteilen. Nach einigen Anlaufschwierigkeiten scheint dies möglich, wobei der Übertritt der Zellen von Blutbahn in das Gehirn noch gelöst werden muss.

Fazit

Das Symposium hat gezeigt, dass sich in der Forschung um Leukodystrophien viel bewegt. Nicht nur im Bereich Gentherapie und zellbasierten Methoden.

Einige Vorträge machten deutlich, wie komplex die Myelin-Entwicklung tatsächlich ist, dass wir diese aber immer besser verstehen. Das ist eine wichtige Grundlage, um Medikamente zu entwickeln, die die Myelinbildung fördern. Moderne MRT-Methoden, die z.B. in Göttingen und Dresden entwickelt werden, erlauben eine bessere Begleitung und Einschätzung von Therapien und neue genetische Analysen ermöglichen eine frühere Diagnose von Leukodystrophien.

Dennoch ist es ein weiter Weg von den vielen verschiedenen Ideen und Erfolgen, meist im Maus- oder Zell-Modell, bis zu einer erfolgreichen Therapie von Leukodystrophien.

Förderung der Forschung nach dem Tod

Dr. Annette Bley, Kinderklinik des Universitätsklinikums Hamburg Eppendorf

Um die Erforschung der Leukodystrophien voranzubringen, bietet das UKE in Hamburg (Institut für Rechtsmedizin, Institut für Neuropathologie und die Leukodystrophie-Arbeitsgruppe der Kinderklinik) in Kooperation mit der ELA an, verstorbene Patienten mit Hilfe einer Sektion zu untersuchen.

Noch immer sind viele Mechanismen der Krankheitsentstehung von Leukodystrophien unverstanden. Die Bereitschaft, den Körper des verstorbenen Kindes/Angehörigen untersuchen zu lassen, ermöglicht es der Forschung, Gewebeproben zu unter-

suchen und weitere wertvolle Erkenntnisse über die Krankheitsentstehung zu gewinnen. Ein tieferes Verständnis über die Krankheitsentstehung der Leukodystrophien ist eine wichtige Grundlage dafür, Heilmethoden zu entwickeln.

Die Mitarbeiter der Abteilungen für Rechtsmedizin, Neuropathologie und Kinderheilkunde des UKE nehmen Anteil am Schicksal der Familien und gehen bestmöglich und würdig mit den Verstorbenen um. Für die Untersuchungen, die im UKE durchgeführt werden, werden keine Gebühren erhoben. Zur Unterstützung für die Kosten des Transports kann mit Vertretern von ELA Deutsch-

land e.V. Kontakt aufgenommen werden. Weitere Informationen bekommen Sie über die folgenden Ansprechpartner.

Kontaktadressen:

Institut für Rechtsmedizin:

Frau PD Dr. med. Wulff und Kollegen
Universitätsklinikums Hamburg Eppendorf
Butenfeld 34, 22529 Hamburg;
Tel.: 040 7410 - 52127

ELA Deutschland:

Dawn Gelhart
Rudolf-Kinau-Strasse 24, 24589 Nortorf
dawn.gelhart@elaev.de

Leukodystrophie-Arbeitsgruppe UKE

Dr. med. Annette Bley, Kinderklinik des Universitätsklinikums Hamburg Eppendorf
Martini-Str. 52, 20246 Hamburg
Tel.: 040-74105-6391
Email: abley@uke.de

Tipps und Berichte

ELA Frankreich: Familienwochenende im Centerpark – ein Ritual für die ganze Familie

Von Björn Seidel

Wir kennen das alle: Kinder wollen keine Veränderung und lieben Rituale. Eines unserer Rituale ist der alljährliche Besuch im Center Park beim Familienwochenende von ELA Frankreich. Wir leben seit mehr als 12 Jahren in Paris und sind Mitglied des Vereins, seit wir von der Leukodystrophie unseres Sohnes Salomon wissen. Im Centerpark waren wir jetzt neunmal. Dies ist nicht nur ein gesetzter Termin für Salomon, sondern auch ganz besonders für seinen jüngeren Bruder Nicolas, der ohne Leukodystrophie aufwachsen darf.

Als wir vor 10 Jahren das erste Mal von ELA und vom Centerpark-Wochenende hörten, waren meine Frau und ich skeptisch und unsere Gedanken kreisten: „sollen wir wirklich zu dem Familientreffen fahren?“ „Wollen wir die anderen behinderten Kinder treffen?“ „Das wird uns alle sehr mitnehmen.“ „Lass uns lieber irgendwo alleine als Familie hinfahren. Das ist genauso schön.“ Zum Schluss sind wir doch gefahren und danach jedes Jahr wieder. Nur einmal konnten wir nicht, weil Papa am gleichen Wochenende Trauzeuge auf einer Hochzeit war. So packen wir jedes Jahr am letzten Wochenende im August unsere Koffer, lassen die Großeltern aus Norddeutschland anreisen und fahren in die Loire Region zum Centerpark.

Das Familientreffen im Park ist das zentrale Ereignis von ELA Frankreich und gleichzeitig hoch subventioniert. Nur so kann ELA sicherstellen, dass über 800 Mitglieder jedes Jahr zusammenkommen. Wer einmal da war, kommt immer wieder. Jedes Jahr

wird der Besucherrekord erneut geknackt. ELA ohne Centerpark wäre nicht vorstellbar, es wäre wie Paris ohne Eiffelturm. An diesem Wochenende der ELA Frankreich stehen die Familien im Mittelpunkt. Es gibt bewusst keine medizinischen Vorträge oder Patientenworkshops. Dahinter steht die Idee, die betroffenen Familien aus ihrem stressbeladenen Alltag zu holen und ihnen durch spaßorientierte Aktivitäten Erholung zu bieten und ihnen zu helfen, ihre innere Stabilität zu finden, die sie im Alltag brauchen.

Für Salomon ist es der einzige Moment im Jahr, in dem er andere Kinder mit seiner Krankheit trifft. Schon alleine das macht es so wichtig. Interessant ist aber, dass sich sein Bruder Nicolas sogar noch mehr auf das Familienwochenende freut. Unsere



Ein fester Bestandteil jedes Center Park Besuchs ist bei den Seidels die Fahrradtour außerhalb des Parks in der Loire Region

Zweifel am Anfang, dass ihn die anderen Behinder-ten „stören“ könnten, dass es ihn „belastet“, haben sich als falsche Erwachsenen Sorgen erwiesen. Für Nicolas ist das Treffen ein besonderer Moment. Es ist der Moment, in dem er sieht, dass er Salomons Krankheit etwas Positives abgewinnen kann. Denn nur dank seines Bruders fahren wir in den Centerpark. Und dort kann Nicolas nach Belieben im Spaßbad auf die Rutschen, im Ponyhof reiten, im Kletterpark klettern oder in der Spielhöhle zusammen mit Salomon virtuelle Autorennen fahren. Ginge es nach Papa, der so einen Trubel gar nicht mag, würden wir - wenn es keine Leukodystrophie in der Familie gäbe – sicher nie dort hinfahren. Uns wurde erst mit der Zeit bewusst, wie sehr wir unserem kleinen Sohn mit dem Familienwochenende helfen, Salomons Krankheit zu akzeptieren.

Aber auch für die Erwachsenen soll das Wochenende Erholung sein. ELA Frankreich organisiert jedes Jahr Masseur, die die gestressten Rücken der Eltern verwöhnen und Frankreich wäre nicht Frankreich, wenn nicht auch auf das gute Essen und Trinken Wert gelegt würde. An zwei Tagen sorgt ein reiches Buffet und guter Rotwein für die rechte Stimmung. Ein wichtiger Augenblick, den wir intensiv für den Kontakt mit anderen Eltern nutzen. Dabei werden neue Therapieansätze, Spielideen für die Kinder und auch schon mal Kochrezepte ausgetauscht.

Auch nächstes Jahr werden wir also wieder im Centerpark dabei sein. Und ich freue mich schon auf den



Das erste ELA Deutschland FAMILIENWOCHENENDE

9 – 11 Juni 2017

Sich austauschen, gemeinsam Kraft tanken und gestärkt wieder in den Alltag zurückzukehren. Das ist das Ziel des ELA Familienwochenendes, das zum ersten Mal als Ergänzung des Familientreffens / Mitgliederversammlung stattfindet. Mehr Infos unter ELA.EV.DE. Machen sie mit!



Moment, wenn Nicolas auf der Autofahrt dorthin das Programm für den ersten Tag im Park festlegt: „Erst treffen wir Salomons Freunde, dann gehe ich mit Papa schwimmen, dann spiele ich mit Opa und Oma Minigolf, danach möchte ich mit Mama reiten.“ Genauso wie jedes Jahr – eben ein Ritual.

Familientreffen von ELA Schweiz – 12. - 14. 8. 2016

Bei sommerlichem wunderschönem Wetter trafen die Familien nach und nach im Hotel Cailler in Charmey ein. Die wunderschöne Greyerzer-Landschaft mit seinen grünen Hügeln, dem blauen See und den Bergen lud sie zu einem fabelhaften Wochenende ein.

Beim Willkommensaperitif konnte sich jeder begrüßen und allmählich bei einem gemütlichen Abendessen in Gespräche vertiefen. Einige haben den Abend bis spät in der Nacht unter dem Sternschnuppenhimmel genossen.

Am Samstagmorgen, nach einem üppigen Frühstück, versammelten sich die Eltern zum Austausch über Themen wie den alltäglichen Aufwand mit den pflegebedürfti-

gen Kindern, Versicherungsangelegenheiten, usw., während sich die Kinder nebenan, viel unbeschwerter, einem lustigen Fotoshooting mit verkleiden und spielen widmeten.



Nach dem Mittagessen auf der Terrasse ging es los zum Abenteuer auf den Berg nach Vounetz. Nicht ohne Mühe erreichten alle samt Rollstühlen mit der Gondel den Gipfel. Nachdem alle die schöne Aussicht und ein Getränk im Bergrestaurant genossen hatten, brachte die Gondel alle Rollifahrer wieder sicher nach unten, während es für die gesunden Geschwister mit den Trottibikes nach unten ging.

Nach einem erholsamen Sprudelbad in den „Bains de la Gruyère“ trafen sich alle zu einem Abendessen mit Programm. Es wurden Geschenke ausgetauscht, musiziert, gesungen und vor allem viel gelacht.

Am Sonntag, besuchte uns unser Pate, der Zeichner Pal Degome, der ein Zeichnungsatelier für Gross und Klein vorbereitet hatte. Ein feines Mittagessen vom Grill unter blauem Himmel und strahlender Sonne brachte das Familienwochenende zu einem gelungenen Abschluss.

Schlussendlich konnten die an Leukodystrophie erkrankten Kindern und ihre Familien etwas leichter und mit Freude im Herzen etwas ganz besonderes mit nach Hause nehmen: Austausch, Solidarität und Hoffnung.

Der Tag der seltenen Erkrankungen: 28. 2. 2017



Der Tag der Seltenen Erkrankungen soll das Bewusstsein der Öffentlichkeit für seltene Krankheiten und deren Auswirkungen auf das Leben der Patienten schärfen. Die Kampagne dient in erster Linie der Öffentlichkeitsarbeit, richtet sich aber auch an politische Entscheidungsträger, Behörden, Vertreter der Industrie, Forscher und Mediziner. In über 80 Ländern weltweit wird der „Rare Disease Day“ begangen.

ELA Deutschland war am „Tag der Seltenen“ 2016 in Mainz, Essen und Bremen auf den Beinen, um für

ELA und den Kampf gegen Leukodystrophien zu werben, bei Politik, Medizinern und Interessierten über Leukodystrophien aufzuklären und für Patienten mit seltenen Erkrankungen zu kämpfen.

Auch 2017 sind wir wieder unterwegs.



Neben aller Öffentlichkeitsarbeit ist dieser Tag eine gute Gelegenheit, mit anderen Betroffenen zu sprechen, einen Blick auf andere Organisationen zu werfen und um sich bei begleitenden Vorträgen zu informieren. Es werden sich bestimmt wieder zahlreiche Selbsthilfvereine, Patientenorganisationen und Zentren für Seltene Erkrankungen vorstellen.

Kommen Sie doch vorbei, machen Sie sich selbst ein Bild und geben Sie „den Seltenen“ eine Stimme.

Informationen zu den verschiedenen Austragungsorten in Deutschland gibt es hier:

www.rarediseaseday.org/country/de/germany

Möglichkeit Wechsel von der privaten in die gesetzliche Krankenversicherung

Von *Monika Eberwein*

Da mein Mann selbständig ist, war unsere Tochter Maïke von Geburt an privat versichert.

Wir waren damit grundsätzlich auch zufrieden, es gab nie Probleme. Aber relativ schnell nach der Diagnose (MLD) ging es dann los mit diversen Hilfsmitteln wie z.B. Sitzschale, Rehakinderwagen, Orthesen... Hier blieben wir dann leider auf sehr hohen Eigenanteilen sitzen. In unserem Vertrag waren die Hilfsmittel und auch die medizinischen Geräte mit diesen Eigenanteilen so geregelt. Da war leider nichts zu machen. Wir machten uns da schon etwas Sorgen, was finanziell in Zukunft auf uns zukommen wird. Zumal Kinder ja schnell wachsen und die Versorgung ständig angepasst werden muss. Auch von anderen Eltern schwerstbehinderter Kinder hörten wir, dass sie Probleme mit der PKV haben.

Aber was tun? Aus der Privaten kommt man ja eigentlich nicht wieder raus. Ich bin dann aber tatsächlich in einem Forum auf etwas gestoßen:

Es gab doch ein „Schlupfloch“. Auch wenn das so gut wie niemand kennt. Kurz gesagt, hat man die Möglichkeit sich freiwillig in der GKV zu versichern, wenn man einen Schwerbehindertenausweis (mit mind. 50 % Schwerbehinderung) ausgestellt bekommt und ein anderes Familien-

mitglied (Elternteil oder Ehegatte/Lebenspartner) bereits gesetzlich versichert ist bzw. war. Allerdings hat man nur 3 Monate ab Ausstellung des Schwerbehindertenausweises Zeit für den Wechsel. Es ist etwas kompliziert und teilweise nicht mal die Krankenkassenmitarbeiter kennen diese gesetzliche Regelung. Da wir zu dieser Zeit gerade Maïkes Schwerbehindertenausweis ganz frisch erhalten hatten, mussten wir also schnell handeln und prüfen, ob ein Wechsel zur Gesetzlichen tatsächlich Sinn macht (es spielen ja viele Faktoren eine Rolle) und auch welche GKV denn für Maïke am Besten ist. Ein Anwalt für Sozialrecht hat uns dann beim Abwägen noch unterstützt. Inzwischen hat alles reibungslos geklappt und Maïke ist seit 2013 bei der AOK freiwillig gesetzlich versichert. Das sind natürlich unsere ganz persönlichen, eigenen Erfahrungen. Als behinderter oder chronisch kranker Mensch privat versichert zu sein muss nicht grundsätzlich schlecht sein. Es kommt ja auch immer auf den Vertrag an. Wir bereuen den Wechsel nicht. Für unseren Fall war es auf jeden Fall die richtige Entscheidung.

Das hört sich jetzt wahrscheinlich alles ein bisschen kompliziert an. Ich lege mal noch den Gesetzestext des Sozialgesetzbuches bei. Sie dürfen mich aber auch gerne kontaktieren, wenn noch Fragen sind. (monika.eberwein@elaev.de)

Ein Brief an Leukodystrophie-betroffene Familien

Hätten wir es früher wissen wollen?

Liebe Familien,

sicher haben Sie schon mal gefragt: „Warum hat es mit der Diagnose einer Leukodystrophie bei uns so lange gedauert? Und wie wäre es uns ergangen, wenn wir alles viel früher gewusst hätten?“

Leukodystrophien sind Stoffwechselkrankheiten des Nervensystems. Sie sind noch unheilbar, obwohl in vielen Fällen ihr Fortschreiten gestoppt werden kann und Linderung der Beschwerden möglich ist. Die Medizin kennt zahllose andere angeborene Stoffwechselkrankheiten. Man kann sie in drei Gruppen einteilen.

(1) Für eine kleine Gruppe wurden Behandlungen entwickelt, die bei rechtzeitiger Erkennung das Ausbrechen schwerer Schäden völlig verhindern. Für solche Krankheiten wird das Neugeborenen-Screening durchgeführt. Von den Neugeborenen entnimmt man einen Blutstropfen und sendet ihn, auf Papier eingetrocknet, an ein Labor. Wenn eine der gut behandelbaren Stoffwechselstörungen im Blut erkennbar ist, werden alle Maßnahmen ergriffen, um das Kind vor Schäden zu bewahren. Ein Beispiel für solche Krankheiten ist die Phenylketonurie (PKU), die mit einer strengen Diät behandelt wird.

(2) Für eine andere Gruppe gibt es ebenfalls Behandlungen, doch ist deren Wirksamkeit manchmal nicht ebenso überzeugend wie bei der erstgenannten Gruppe. Ein Beispiel dafür ist die Adrenoleukodystrophie (ALD). Solche Krankheiten werden beim Neugeborenen-Screening nicht berücksichtigt.

(3) Eine dritte Gruppe sind genetische Krankheiten, für die es bisher überhaupt keine auf die Ursache zielende Therapie gibt. Dies gilt für eine ganze Reihe von Leukodystrophien. Für die Aufnahme solcher Krankheiten in das Neugeborenen-Screening fehlt das Argument der Behandelbarkeit.

Dennoch wird zunehmend auf andere Vorteile einer frühen Erkennung solcher Krankheiten hingewiesen: bei der Diagnose gäbe es keine langen Irrwege, die Chancen bei neuen Behandlungsverfahren wären größer, das Risiko für weitere Kinder würde erkannt, und allgemein würde die Erforschung seltener Krankheiten angekurbelt.

Das Neugeborenen-Screening ist kompliziert, aufwändig und gesetzlich geregelt. Ich war lange in einem Teil Deutschlands dafür verantwortlich. Derzeit erlebe ich eine neue Diskussion über die Fragen zur Aufnahme von nicht unbedingt gut behandelbaren angeborenen Krankheiten in das Neugebore-

nen-Screening. Die Meinungen schwanken dabei zwischen Extremen. „Wenn man nichts machen kann, möchte ich die Zeit vor dem Ausbrechen einer schweren Krankheit bei meinem Kind ohne Zukunftssorgen genießen“. Andere Menschen, vor allem solche, die schweres Leiden nahe erlebt haben, sagen dagegen oft: „Hätten wir früher Bescheid gewusst, wäre vieles für uns leichter geworden“.

Ich glaube, dass diese Diskussion weiter in die Gesellschaft getragen werden sollte. Dabei ist die Stimme von Menschen wie Ihnen, deren Meinung auf eigenem Erleben beruht, von großer Bedeutung. Ich hoffe, diese Fragen bald einmal persönlich mit Ihnen besprechen zu können.

Inzwischen mit herzlichem Gruß Ihr

Prof. Dr. Alfred Kohlschütter, Hamburg

Sprechstunde für Kinder und Jugendliche mit degenerativen Gehirnkrankheiten

Sie können mir schreiben
(und vielleicht Ihr Telefon angeben):

Per Post:

Kinderklinik UKE, Martinistr. 52, 20246 Hamburg

Per Email: kohlschuetter@uke.uni-hamburg.de

Erfahrungsbericht

Konzertbesuche, Parken an Flughäfen (hier: Frankfurt/Main und Düsseldorf)

Von Gerda Besier

Wir haben in den letzten 4 Jahren zahlreiche Konzerte besucht und hatten durch den Behindertenausweis viele Vorteile. Zum einen muss man in der Regel nur ein Ticket bezahlen, wenn der Ausweis das Merkmal „B“ hat, zum anderen sind die Sitzplätze in den Hallen und Arenen meistens gut bis sehr gut ausgesucht.

„Getestet“ wurden:

- die Esprit-Arena in Düsseldorf: tolle Plätze im ersten Rang, der Abstand zur Bühne ist genau richtig, man kann alles sehr gut sehen, ohne auf die Bildschirme schauen zu müssen.
- O2-Arena Berlin: auch hier tolle Plätze im ersten Rang, extra Eingang für Rollis

- SAP-Arena Mannheim: ebenso wie O2-Arena
- Olympiastadion Berlin: für Fußballspiele gute Plätze hinter dem Tor, für Konzerte eher nicht geeignet weil man genau gegenüber der Bühne in ziemlicher Entfernung sitzt
- Festhalle Frankfurt: eher enttäuschend, nicht genügend Platz für alle verkauften Tickets! Begleitpersonen müssen sich hintendran quetschen oder stellen sich vor die kleine aufgebaute Tribüne im Innenraum. Rolli-Toiletten leider nur auf einer Seite der Halle, ansonsten im Keller ohne Aufzug.

Die Tickets können NICHT über eventim, etc. gekauft werden, sondern nur direkt über den Veranstalter des Konzerts. Die Telefonnummer bekommt man aber an der Hotline von eventim (oder den anderen Plattformen)

Parken am Flughafen Düsseldorf

<https://www.dus.com/de-de/parken/informationen>

Für die Anreise mit dem eigenen PKW empfehlen wir unseren Fluggästen mit Behinderung die direkt unter dem Terminal gelegene Tiefgarage P1 sowie die Parkhäuser P2 und P3.

Schwerbehinderte Menschen, die einen vom Straßenverkehrsamt ausgestellten blauen Europäischen Parkausweis besitzen, dürfen auf den Fluggastparkplätzen der Bereiche TERMINAL und LANGZEIT (gilt nicht auf den Parkplätzen P11 und P12 sowie für den Bereich PremiumPLUS-Parken) am Düsseldorf Airport ihr Fahrzeug kostenlos abstellen.

Das Vorlegen lediglich eines Schwerbehindertenausweises reicht für die Benutzung eines Behindertenparkplatzes nicht aus. Ausschließlich Parkausweisinhaber können das besondere Parkangebot am Flughafen Düsseldorf nutzen, nicht jedoch Abholer und Bringer.

Bitte melden Sie sich bei der Ausfahrt aus einem unserer Parkhäuser über die Gegensprechanlage. Ein Mitarbeiter des Parkhausbetreibers kommt zur Ausfahrt und schaltet diese frei, sobald er sich die Nummer Ihres blauen Europäischen Parkausweises sowie das Kfz-Kennzeichen notiert hat.

Kontaktieren Sie uns bei weiteren Fragen einfach unter:

Tel.: 0211-421-6637 · Fax: 0211-421-6640

Hat sehr gut funktioniert!

Park and Travel in Flörsheim am Main

mit Shuttle zum Flughafen Frankfurt

www.travel-parking.de

Da man am Flughafen Frankfurt leider auch mit dem blauen Behindertenausweis nicht gratis parken kann, parken wir bei Travel Parking in Flörsheim und die Erfahrung ist ebenfalls durchweg positiv. Günstiger (38 Euro pro Woche), bewachter Parkplatz, 15 Minuten bis Frankfurt Flughafen.

Behindertenrabatt Neuwagenkauf

Autohersteller gewähren Menschen mit Behinderung häufig verschiedene Rabatte beim Kauf eines Autos. Für den Erhalt eines Rabattes ist zumeist der Schwerbehindertenausweis erforderlich.

Momentan geben die unten genannten Automobilhersteller Rabatte und Vergünstigungen für Menschen mit Behinderung. Zum Erhalt eines Rabattes ist ein Schwerbehindertenausweis vorzulegen, in der Regel ist ein Grad der Behinderung (GdB) ab 50 und eines der Merkzeichen G, aG, H oder BI gefordert.

Je nach Hersteller und Zahlungsmodell (Barkauf, Finanzierung oder Leasing) sind Ermäßigungen

bis zu 27 Prozent möglich. Um in den Genuss des Rabattes zu kommen, müssen in der Regel folgende Punkte beachtet werden:

1. Beim jeweiligen Fahrzeug muss es sich um einen Neuwagen handeln. Bei Tageszulassungen oder Vorführwagen ist die Rabattierung nicht möglich.
2. Der mit dem Behindertenrabatt erworbene Wagen muss auf die behinderte Person zugelassen werden.
3. Der Rabatt wird vom Listenpreis des Fahrzeugs – also nicht vom eventuellen Hauspreis gewährt. Bei Inzahlungnahme eines Gebrauchtwagens sind individuelle Verhandlungen mit dem Händler ratsam.

Das Euroschlüssel Projekt

Es kommt sehr selten vor, dass ein kommunaler Selbsthilfeverein über die Grenzen der eigenen Region hinaus ein Begriff ist. Dem CBF Darmstadt ist dies gelungen – dank eines silbernen Schlüssels, der in ganz Europa in über 12.000 Schlösser passt und vor 25 Jahren ein dringendes Problem beseitigte.

Die Rede ist natürlich vom Euro-WC-Schlüssel für

öffentliche Behindertentoiletten, der deutschlandweit exklusiv vom CBF Darmstadt vertrieben wird. Doch wie kam es dazu, dass der Club ein einheitliches Schließsystem entwickelte, das sich bald im ganzen Land zum Standard entwickeln sollte?

Hierzu muss ein Blick zurück in die 1980er Jahre geworfen werden. Die „Last mit dem Örtchen“ beschäftigte die Behindertenselbsthilfe seit Anbe-

ginn ihrer Arbeit. Im Jahr 1985 konnte die Bewegung zwar schon auf ein vergleichsweise dichtes Netz an öffentlichen Behindertentoiletten – insbesondere an Fernstraßen – zurückblicken, doch leider befanden sich die WCs oft in einem desolaten Zustand. Vielerorts fielen die Toiletten dem Vandalismus zum Opfer oder waren derart verschmutzt, dass sie nicht zu gebrauchen waren. Hannelore Hofmann vom CBF Darmstadt ärgerte sich wie viele Betroffene über die Zustände, doch sie weigerten sich, den Status Quo hinzunehmen. Gemeinsam entwickelten sie eine Idee: Ein einheitliches Schließsystem für alle Behindertentoiletten musste her und die dazu passenden Schlüssel sollten nur in die richtigen Hände abgegeben werden.



Bei einem Gespräch mit der Gesellschaft für Nebenbetriebe, Bonn (heute Tank und Rast AG), die für die Verwaltung der Autobahn-Raststätten zuständig war, wurde die Misere erkannt. Schnell ließen sich die Betreiber von der Idee des CBF Darmstadt überzeugen und gaben das Versprechen ab, die Toiletten-Schlösser mit einem einheitlichen Schließsystem zu versehen. Innerhalb von nur drei Monaten wurden die Schließanlagen mit dem neuen System ausgestattet.

Inzwischen kann der Schlüssel über die Grenzen Deutschlands hinaus genutzt werden. Alleine „DER LOCUS“ weist 9.000 Toiletten aus, die sich mit dem Euro-Schlüssel (engl. eurokey) öffnen lassen. Die-

ser liegt bereits in der vierten Auflage vor und soll demnächst auch im Internet Premiere feiern.

Der CBF ist darauf bedacht, dass der Schlüssel ausschließlich an Menschen ausgehändigt wird, die auf behindertengerechte Toiletten angewiesen sind.

Das sind z.B.: schwer/ außergewöhnlich Gehbehinderte; Rollstuhlfahrer; Stomaträger; Blinde; Schwerbehinderte die hilfsbedürftig sind und gegebenenfalls eine Hilfsperson brauchen; an Multipler Sklerose, Morbus Crohn, Colitis ulcerosa und Menschen mit chronischer Blasen- /Darmerkrankung.

Der deutsche Schwerbehindertenausweis gilt als Berechtigung wenn

- das Merkzeichen: aG, B, H, oder BL
- oder das Merkzeichen G und 70% aufwärts, 80, 90 oder 100% enthalten ist.

Der ärztliche Nachweis wird immer dann als ausreichend angesehen, wenn eine Behinderung nicht anders nachgewiesen werden kann. Dies gilt im Besonderen für Personen aus Ländern, die über kein vergleichbares Ausweissystem verfügen. Hier kann auch der europäische Parkausweis für Schwerbehinderte als Nachweis gelten.

Treffen diese Unterlagen mit einer kleinen schriftlichen Bestellung beim CBF-Darmstadt ein, wird der Schlüssel umgehend per Post zugesendet.

Kontakt

CBF-Darmstadt e.V.

Pallaswiesenstr. 123a, 64293 Darmstadt

Telefon: 06151 812210, Fax: 06151 812281

www.cbf-da.de

Gurtbefreiung fürs Auto

Von Monika Eberwein

Wir hatten ca. 1 Jahr nach Maikes Diagnose (MLD) lange Zeit große Probleme, mit Maike Auto zu fahren. Nach ca. 5 Minuten Fahrt fing sie an zu schreien und hat sich nicht mehr beruhigen lassen. Wir wissen bis heute nicht woran es lag, aber für Maike waren Autofahrten plötzlich zu einer richtigen Qual geworden. Wir haben alles Mögliche ausprobiert. Nichts half ihr und wir waren echt verzweifelt.

Von einer Familie im Hospiz erfuhren wir, dass es die Möglichkeit gibt, sich von der Gurtpflicht befreien zu lassen. Bisher wussten wir davon noch nichts,

haben es dann aber gleich beantragt und es hat auch ganz schnell und unkompliziert geklappt. Den Antrag gab es in unserem Landkreis beim Landratsamt. Wir mussten ihn ausfüllen und von unserer Ärztin unterschreiben lassen. Wir waren damals sehr froh darüber solch eine Befreiung schriftlich zu haben. So konnten wir Maike damals zur Not auch mal während der Fahrt auf den Schoß nehmen. Natürlich tut man so etwas sehr ungern, denn es ist selbstverständlich sehr gefährlich. Aber wenn es gar nicht anders geht, hat man die Möglichkeit und muss sich zumindest nicht bei einer Verkehrskontrolle rechtfertigen.

Hier noch der dazugehörige Gesetzestext:

Allgemeines

§ 21a Straßenverkehrsordnung (StVO) besagt:

Befreiung von der Gurtpflicht Von der Gurtanlegepflicht können Personen im Ausnahmefall befreit werden, wenn entweder a) das Anlegen der Gurte aus gesundheitlichen Gründen nicht möglich ist oder b) die Körpergröße weniger als 150 cm beträgt (Vorlage Personalausweis).

Voraussetzungen für die Gurtbefreiung

Falls Sie aus gesundheitlichen Gründen von der Gurtanlegepflicht befreit werden möchten, müssen Sie sowohl bei Erstanträgen als auch bei Folgeanträgen eine ärztliche Bescheinigung vorlegen. In dieser Bescheinigung muss bestätigt werden, dass Sie auf Grund des ärztlichen Befundes von der Gurtanlege-

pflicht befreit werden müssen. Die Diagnose muss hierbei aus der Bescheinigung nicht hervorgehen.

Wichtig ist auch, dass aus der ärztlichen Bescheinigung hervorgeht, für welchen Zeitraum die Befreiung notwendig ist. Grundsätzlich gilt, dass die Gurtbefreiung nicht länger gültig sein darf als wirklich notwendig. Falls der Arzt bestätigt, dass es sich um einen nicht besserungsfähigen Dauerzustand handelt, kann die Befreiung auch auf unbefristete Zeit ausgestellt werden.

Beachten Sie zudem, dass Ihr Arzt bei der Ausstellung des Attestes auch berücksichtigen soll, dass es verschiedene Gurtarten gibt. Vor Ausstellung des Attestes ist zu prüfen, ob Sie zum Beispiel anstatt des üblichen 3-Punkt-Gurtes auf Grund Ihrer Krankheit einen sogenannten Hosenträgergurt tragen könnten. Sofern dies möglich wäre, darf keine Befreiung erteilt werden.

Die Umrüstung des Fahrzeuges ist zumutbar.

Leukodystrophie-Literatur

Flieg kleiner Vogel Ron –
Leben in Ohnmacht, Liebe und Hoffnung

Autorin: Sabine Bulei

Warum gerade mein Sohn? Habe ich genug für ihn getan? Wieso dieses unwürdige, qualvolle Sterben?

In ergreifender und berührender Offenheit beschreibt die Mutter das immer noch unfassbare Sterben ihres Sohnes.

Der gesunde, fröhliche, kluge Ron erkrankt an einer seltenen Erbkrankheit. Die Adrenoleukodystrophie bricht aus, als der Junge gerade acht Jahre alt ist. In kürzester Zeit wird aus dem einst kessenen, normal entwickelten Kind ein schwerstgeschädigtes, dessen Tod durch nichts und niemanden aufzuhalten ist.

Deine Schritte im Sand –
Das kurze, aber glückliche Leben meiner Tochter

Autorin: Anne-Dauphine Julliard

Ein strahlendes Lachen, so voller Leben: Thaïs ist ein süßes Kind. Eines Tages bemerkt Anne-Dauphine jedoch, dass mit ihrer zweijährigen Tochter

etwas nicht stimmt. Ein Arzt stellt die erschütternde Diagnose: Die kleine Thaïs leidet unter einer seltenen Krankheit (Metachromatische Leukodystrophie) und wird schon bald sterben.

Du hast mich auf den Kopf gestellt –
Überleben mit einem besonderen Kind

Autorin: Susanne Kellner

Eigentlich wollte Susanne Kellner einen Marathon laufen, als Gymnasiallehrerin arbeiten und mindestens drei Kinder großziehen. Doch es kam anders.

Ihr Sohn Jonathan hat nicht nur einen Immundefekt und sitzt schwerbehindert im Rollstuhl. Er erkrankt auch an einem bösartigen Tumor und hat nur eine begrenzte Lebenszeit. Kellner erzählt ihre berührende Geschichte und ist dabei höchst ermutigend und unterhaltsam.

Der Healing Code

Autoren: Alex Loyed und Ben Lohnsen.

Den Autoren ist es mit der vorgestellten Technik gelungen, die Frau von Alex Loyed von einer schweren Depression zu heilen. Ben Johnson hat sich von ALS befreit. Die Krankheit ist normalerweise unheilbar.

1. Pesterwitzer Spendenlauf

Nachdem die Registrierungsaktion der DKMS am 14. November 2015, die durch den SV Pesterwitz organisiert wurde, einen enormen Zulauf hatte (3747 Personen ließen sich registrieren) hat ELA Deutschland beim SV Pesterwitz angefragt, ob man eine weitere Aktion für Leukodystrophieerkrankte starten könnte. Die Idee eines Spendenlaufes war geboren und wurde von beiden Seiten mit Hochdruck vorbereitet.

Durch das Organisationsteam des SV Pesterwitz, das von Thomas und Nicole Hesse vertreten wurde



und dem Regionalvertreter von ELA Deutschland, Uwe Siebert, konnten viele bekannte Sportler und Sponsoren für den bevorstehenden Spendenlauf angesprochen und begeistert werden. So rief z. B. der Nachrichtensprecher vom MDR, Robert Burdy, in einer Videobotschaft zur Teilnahme am Spendenlauf auf. Gleiches taten der ehemalige Spieler von Dynamo Dresden, Justin Eilers, der jetzt beim SV Werder Bremen spielt sowie der Ruderer Tim Grohmann, Olympiasieger im Doppelvierer 2012 in London. Das Team der „MDR Jump Morningshow“ ließ es sich nicht nehmen, in Ihrer Sendung auf den Spendenlauf hinzuweisen.

Die AOK Sachsen/Thüringen, SAP, Dynamo Dresden und das Team der Dresdner Fan-Tankstelle unterstützten das Organisationsteam schon im Vorfeld tatkräftig.

Begonnen hat der 1. Pesterwitzer Spendenlauf aber schon am 10. August 2016 mit einem Vortrag über Leukodystrophie in der Grundschule Pesterwitz. Dafür konnte unser Regionalvertreter,

Uwe Siebert, Herrn Dr. Wolfgang Köhler, Chefarzt der Klinik für Neurologie und neurologische Intensivmedizin in Wernsdorf, gewinnen. Durch seinen Vortrag konnte er den Schülern die Krankheit sowie den Sinn eines Spendenlaufes näherbringen. Wir möchten uns an dieser Stelle nochmals im Namen von ELA Deutschland, der Grundschule Pesterwitz und den Organisatoren des SV Pesterwitz bei Herrn Dr. Wolfgang Köhler bedanken.

Am 13. August 2016, 9.00 Uhr startete dann der 1. Pesterwitzer Spendenlauf, der mit rund 760 Läufern einen enormen Zulauf hatte. Damit hatte niemand gerechnet, aber das war der Lohn für die intensive Vorbereitung seitens des SV Pesterwitz und ELA Deutschland.

An Start und Ziel übernahm August der Starke alias Stefan Urban die Moderation der Laufveranstaltung und der Siegerehrung. Gemeinsam mit dem 1. Ordnungsbürgermeister, Dresdens Detlef Sittel sowie dem 1. Oberbürgermeister der Stadt Freital, Uwe Rumberg, gab er den Startschuß für die 5 km und 10 km Strecke.

Der Lauf wurde von vielen ortsansässigen Sportvereinen wie den Dresden Titans, HCL Elbflorenz Dresden und dem Dresdner SC, vertreten durch Karl Beendorf, amtierender Deutscher Jugendmeister über 1500 m Hindernislauf, unterstützt.

Auch die kleinsten wollten Ihren Beitrag leisten und liefen Runde für Runde auf dem Sportplatz. Dabei war ein Zehnjähriger mit 49 Runden à 230 m einsame Spitze. Auch ein Dreijähriger beeindruckte mit 24 Runden à 230 m. Alle Läufer, ob groß oder klein, wurden von vielen Zuschauern angefeuert,



darunter auch etliche Mitglieder des Regionalbereiches Sachsen/Berlin-Brandenburg von ELA Deutschland.

August der Starke, Organisatorin Nicole Hesse und die 1. Vorsitzende von ELA Deutschland, Dawn Gelhart, kürten im Anschluss an die jeweiligen Läufe die drei Erstplatzierten.

Am Ende des Tages konnte von dem Organisationsteam des SV Pesterwitz eine Spende in Höhe von ca. 6000 € an den Vorstand von ELA Deutschland vertreten durch Dawn Gelhart übergeben werden.



Der Club der Rotarier sammelt Spenden für ELA:

Christkindlmarkt in Kirchheimbolanden

Martin Braun, Inhaber des Hotel Braun in Kirchheimbolanden hatte nach dem letztjährigen tollen Erfolg bei „Lauf los für ELA“ in seinem Hotel (es wurden über 600 Euro erlaufen) ELA Deutschland e.V. dieses Jahr im Rotary Club als Spendenempfänger für die Einnahmen des Marktstandes auf dem Kirchheimbolandener Christkindlmarkt vorgeschlagen.

Mit 2 Ständen und einer Drehorgel war der Club vertreten. Alle Stationen hatten je einen anderen Spendenzweck für sich festgelegt.

Das Glücksrad am Stand drehte sich viele Male für ELA Deutschland e.V., die Gewinner bekamen Sachpreise, außerdem durften sie per Los an einem Gewinnspiel teilnehmen, das einen Helikopterflug über dem Rhein-Main-Gebiet als Preis versprach.



V. l. n. r.: Jochen Bindewald (im Stand, Sekretär), kniend: Carsten Wißmann, Amtsinhaber Jugenddienst, Uwe Czicholl, Präsident des Rotary Clubs Kirchheimbolanden, Andreas Wenger, 2. Vorsitzender ELA Deutschland e.V., Martin Braun, Inhaber des Hotel Braun und Amtsinhaber Berufsdienst des Rotary Clubs Kirchheimbolanden

ELA Deutschland e.V. sendet ein herzliches Dankeschön an die Rotarier aus Kirchheimbolanden, die dieses Jahr bei eisigen Temperaturen aber strahlendem Sonnenschein mit ihrer Spende in Höhe von 1.201,50 Euro den Kampf gegen Leukodystrophien unterstützt haben.

(Rotary International ist die Dachorganisation der Rotary Clubs. Dabei handelt es sich um international verbreitete Service-Clubs, zu denen sich Angehörige verschiedener Berufe unabhängig von politischen und religiösen Richtungen zusammengeschlossen haben. Als seine Ziele nennt Rotary humanitäre Dienste, Einsatz für Frieden und Völkerverständigung sowie Dienstbereitschaft im täglichen Leben. Im deutschsprachigen Raum nennen sich die Mitglieder Rotarier.

Quelle: Wikipedia, Stichwortsuche „Rotary Club“)

Sommerfest des VSB Magdeburg

Der Verein für Sporttherapie und Behindertensport 1980 Magdeburg e.V. engagiert sich seit über 30 Jahren für den Sport mit Behinderten, Rehabilitation und Prävention. Am 21. Juni 2016 fand das jährliche Sommerfest des VSB statt, bei dem die Sportler sich dieses Mal für ELA und gegen Leukodystrophien stark machten. Das Fest war ein riesiger Erfolg. Danke an Herrn Ole Krugl.

Wir danken dem Verein für sein Engagement und natürlich auch für die eine Spendensumme von 850 €, die in die Unterstützung der von Leukodystrophie betroffenen Familien fließen kann.



REWE läuft los für ELA

Beim 9. Kölner Firmenlauf am 12. Mai 2016 liefen die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter von REWE für Kinder mit Leukodystrophien. Der Firmenlauf fand in diesem Jahr zum zweiten Mal im Rahmen der Kampagne „Lauf los für ELA! und besiege die Krankheit“ statt. Das Wetter war, trotz anderer Vorhersage, ein Volltreffer mit nahezu hochsom-

merlichen Temperaturen und die Stimmung war wie erwartet grandios.

Das REWE Team legte sich mit über 600 Läufern (das sind mehr als die Hälfte der Mitarbeiter im Kölner Einzugsgebiet) mächtig ins Zeug. So kamen in diesem Jahr großartige 6.260 € zusammen.

DANKE REWE!!!



Hobbykünstlermarkt



Auf dem Hobbykünstlermarkt hat Martina Kropp zum 3. Mal warmen Bratapfelfikör, leckere Marmelade und Selbstgebackenes unter dem Motto „spenden statt kaufen“ angeboten. In der Spendenbox für ELA waren am Ende des Tages 340 €!!! Mit vielen netten Leuten kam man ins Gespräch über die Leukodystrophien, die zu den seltenen, wenig bekannten Erkrankungen gehören.

Der Einsatz hat sich gelohnt. Herzlich Dank an die Spender und Unterstützer für ELA.

Frankfurt-Marathon '16 – 3 Staffeln laufen für ELA

Am 30. Oktober gingen in Frankfurt 3 Staffeln für ELA Deutschland e.V. an den Start. 12 Läuferinnen



und Läufer, die die ELA-Farben auf 42,195 km bei strahlendem Sonnenschein durch Frankfurt trugen.

Somit konnten wir auch hier nach 2014 (1 Staffel) und 2015 (2 Staffeln) einen neuen Rekord aufstellen.

Zwei Staffelmittglieder wurden auf die T-Shirts angesprochen und allein deshalb hat sich der Auf-

tritt von ELA Deutschland beim Marathon schon gelohnt. Zwei Menschen mehr, die etwas über Leukodystrophien erfahren haben und die sicher auch einen Blick auf die Website von ELA geworfen und vielleicht sogar etwas gespendet haben.

Bemerkenswert war auch die sportlich faire Atmosphäre in der Stadt, jeder half jedem, sich zurechtzufinden und rechtzeitig zur Wechselzone zu gelangen.

Sogar der ein oder andere Schnappschuss mit Profi-Sportlern war drin. Jan Frodeno, unser Sieger beim Ironman Hawaii und Gewinner von Olympiagold und Daniel Unger, deutscher Profi-Triathlet und Weltmeister auf der Kurzdistanz sowie vierfacher Deutscher Meister auf der Sprint- und Kurzdistanz ließen sich gern mit Christian Schneider ablichten.

Ein herzlicher Dank geht an alle Läufer der 3 Staffeln:

Christian Schneider, Jürgen Will, Oliver Haase, Justus Friedrich

Michaela und Thomas Lebkücher, David Heinen, Cihan Aricak

Sue Rollmann, Johannes Förstner, Holger Karg und Gerda Besier (die Ur-Staffel)

„Wir kochen für ELA“

„Wir kochen für ELA“. Dies ist das neueste Spendenkonzept, welches künftig den Verein unterstützen soll. Initiator Andreas Wenger (Mitte) war auf der Suche nach einem Konzept, welches die Öffentlichkeit auf die Erkrankung aufmerksam machen soll, Spenden akquiriert und somit dem Verein weitere Unterstützung einbringt.

Diesen Wunsch hat Marion Gollner/MG Event Planning (links) mit dem Konzept „Wir kochen für ELA“ umgesetzt und realisiert. Geplant sind zahlreiche Kochkurse – bei bekannten Sterneköchen – quer durch Deutschland. Bei den Kursen sind Vertreter von ELA, Ärzte, Wissenschaftler und Geschäftsleute vertreten. So können die Kursteilnehmer – in lockerer und entspannter Runde – Informationen zu der Erkrankung erhalten. Der Erlös der Kochkurse geht zu Gunsten von ELA Deutschland e.V.

Der Startschuss fällt am 18. Februar 2017 in Frank Buchholz's Kochwerkstatt in Mainz.

Weitere Informationen erhalten Sie unter:
www.wir-kochen-fuer-ela.de





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.



