

JOURNAL 2018

ELA

**EUROPÄISCHE VEREINIGUNG
GEGEN LEUKODYSTROPHIEN**

Betroffenen helfen,
Forschung fördern



Wir kochen für ELA

Eindrücke der ersten
Kochkurse und
Rezeptvorschläge



Menschen bei ELA

Betroffene und deren
Familien berichten aus
dem Alltag



ELA Familientreffen

Zusammenfassungen
der Workshops und
viele Bilder

Inhalt

Vorwort	3
Der Verein	
Der Vorstand stellt sich vor	4
Regionalvertreter des ELA e.V.	7
Krankheitsspezifische Vertreterinnen	9
ELA Familientreffen	
ELA Familientreffen und Mitgliederversammlung 2017	10
Zusammenfassung der Workshops	10
Spastik bei Leukodystrophien	10
Hätten Sie es früher wissen wollen?	11
Kinästhetik – Achtsames Heben und Tragen von Menschen mit Behinderung	13
Neues Zentrum für Myelin-Erkrankungen in Leipzig	16
Wissenschaft und Forschung	
Das zweite Forschungssymposium in Luxemburg	17
Frischer Wind für die Ernährungsempfehlungen bei AMN und ALD	19
Familienwochenende	
Ein besonderes Wochenende im Mai	20
Das Family Weekend 2017 von ELA Schweiz	23
Berichte	
Tapfere Knirpse e.V.	24

Spender und Unterstützer

ELA Steckbrief	25
Weihnachtsbaumsammelaktion	26
Spendenaktion für ELA Deutschland e.V. beim TUS Lindenholzhausen	27
Frauenpower – Eine Staffel läuft für ELA!	28

Wir kochen für ELA

Wir kochen für ELA mit Frank Buchholz	29
Wir backen für ELA mit Peter Kapp	31
„Wir kochen für ELA“ trifft Max Pallauf	32

Der Tag der Seltenen Erkrankungen 2017	33
Der 90. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie in Leipzig	33
Aktionen in NRW	34
Ein besonderer Duft über Dresden	36
Anlassspenden	36

MENSCHEN BEI ELA

Wie sich unser Leben veränderte	37
Von Selina lernen	38
Mein Weg bis zur Diagnose	39
Knochenmarktransplantation	41
Wie mit der Erkrankung umgehen?	44
Alternative Medizin kann helfen!	44
Unser langer Weg zu ELA	45
Unser Leben mit ALD und AMN	46
Skifahren mit Niklas	46
AMN Mitglieder Tipps	48
Leben mit dem Alexander Syndrom	49

Tipps und Berichte

Bücherempfehlungen	50
--------------------	----

Vorwort

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

Sie halten heute das langersehnte Journal in den Händen. Wir haben auch dieses Jahr viel dargelegt, es mit interessanten Themen zu füllen. Mein drittes Jahr als 1. Vorsitzende dieses tollen Vereins hat im November begonnen und es macht mir noch immer sehr großen Spaß. Wir als Vorstand stehen eng in Kontakt und stellen uns gemeinsam den Aufgaben rund um ELA.

Das vergangene Jahr ist wirklich wie im Flug vergangen. Zahlreiche Berichte zu den Events im abgelaufenen Jahr, darunter der große Spendenlauf in Limburg, füllen dieses Journal.

Für das Jahr 2018 sind einige Aktionen für ELA in Planung, unter anderem Schul- und Firmenläufe. Wer also Interesse hat, melde sich gerne bei mir! Unser familienorientiertes Wochenende im letztem Jahr war ein voller Erfolg, deshalb ist auch dort die Planung in vollem Gange. Termine finden Sie im Heft.

Wie Sie lesen können, passiert einiges. Bedanken möchte ich mich ganz herzlich bei allen



Menschen die für die Aktionen „Lauf los für ELA“ gelaufen sind und bei allen Spendern, die uns dieses Jahr unterstützt haben.

Ich möchte auch unsere neuen Mitglieder herzlich willkommen heißen. Wenn Sie Fragen haben, scheuen Sie sich nicht, unsere Spartenvertreter oder mich zu kontaktieren. Dafür sind wir da!

Für das kommende Jahr wünsche ich uns viel Erfolg mit ELA und hoffe auf viele Aktionen, in denen wir Betroffenen helfen können.

Herzliche Grüße, Ihre

D. Gelhart

Impressum

Herausgeber:

ELA Deutschland e.V.
VR Charlottenburg 18104B

Geschäftsstelle:
Achim Kaisinger
Am Bleichrasen 7
35279 Neustadt-Hessen
Tel. (0 66 92) 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. Alfred Kohlschütter, Dawn Gelhart, Andreas Wenger, Birgit Richter, Björn Seidel, Collin Dietze, ELA Schweiz, Gerda Besier, Gisela Schadowsky, Henrik Schadowsky, Jana Blaurock, Martin Büchler, Martin Witt, Martina Kropp, Monika Eberwein, Monika Otto, Moritz Thevissen, Nadine Fess, Norbert Slaver, Stephan Hübscher, Stephanie Hagenlücke, Tobias Mentzel, Uwe Siebert, Wolfgang Ruffer

Gestaltung und Koordination:
Vorstand ELA Deutschland e. V.

Layout:

Andreas Büchler - andyb@monkeybeach.de

Auflage:

1000 Stück

Druckerei:

Simon Druck, Freiburg

Der Vorstand stellt sich vor

Dawn Gelhart

Ich heiße Dawn Gelhart bin 43 Jahre alt, bin mit Matthias verheiratet und habe insgesamt 3 Kinder, wobei ich sagen muss, dass ich nur noch 2 an der Hand habe (Kevin 18, Mila 7) und eine kleine Leonie im Herzen.



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

Wir standen damals ganz alleine vor dem Berg MLD (Metachromatische Leukodystrophie). Bis auf einige Familien (die meisten aus den USA) konnte uns keiner helfen. Das war so traurig. Natürlich hatten wir Familie, Ärzte, Schwestern und Psychologen an unserer Seite, aber niemanden dem es genauso geht und auch so fühlt. Das eigene Kind wird sterben.

Mit ELA weiß ich, dass es anders gehen kann. Hier in der ELA Familie wird einem zugehört, wir versuchen zu vermitteln. Wir sammeln Spenden und möchten, dass jeder weiß, was Leukodystrophien sind. Nicht umsonst ist unser Motto „Betroffenen helfen, Forschung fördern“

Unsere Leonie starb 2012. Leonie wurde nur 3 Jahre alt.

Zu sehen, dass das eigene Kind an so einer brutalen Krankheit sterben muss, ist das schrecklichste, was Eltern erleben müssen. Deshalb werde und möchte ich den Kampf gegen Leukodystrophien aufnehmen. Ich habe es Leonie versprochen, ich werde mein Bestes geben, dass hoffentlich irgendwann kein Kind mehr an so einer schrecklichen Krankheit sterben muss.

Natürlich habe ich kein Heilmittel, aber Ohren, um den Menschen zuzuhören und Arme um Menschen einfach in den Arm nehmen zu können, wenn es gebraucht wird.

Seit der Diagnose am 27.01.2011 beschäftigte ich mich mit Leukodystrophien.

Deshalb freue ich mich über die neuen Aufgaben und wünsche mir vom Herzen, dass wir es schaffen

etwas Großes zu erreichen.

Erfolg mit ELA als Verein haben wir aber nur als Team. Das Bewusstsein anderen zu helfen und zu unterstützen erfordert immer wieder Kraft, deshalb bedanke ich mich jetzt schon sehr für eure/ihre Unterstützungen und Ideen.

Wir als Vorstand können es aber nicht alleine schaffen, wir brauchen Sie alle.

Wir brauchen bspw. die Mitglieder die „Lauf los für ELA“ Aktionen mit uns zusammen durchführen und hoffentlich schaffen wir noch viele andere Projekte. Nur Gemeinsam können wir etwas bewegen, denn Leukodystrophien zu besiegen ist schwierig, aber nicht unmöglich

Vielen, lieben Dank für Ihr Vertrauen und ich werde mein Bestes geben!

dawn.gelhart@elaev.de

Andreas Wenger

Ich heiße Andreas Wenger, bin 44 Jahre alt und lebe mit meiner Partnerin in Rheinhessen.

Meine Tochter Joana ist 12 Jahre alt. Wir haben sie vor fast 10 Jahren in Kenia adoptiert, da wir auf Grund



der Erblichkeit kein Risiko eingehen wollten. Ich selbst bin an Adrenomyeloneuropathie („AMN“) erkrankt. Nach der Diagnosestellung vor 15 Jahren hat sich mein Leben grundlegend geändert. Ich halte seitdem eine strenge Diät ein. Ich bin zwar mittlerweile stark gehbehindert, stehe jedoch voll im Leben und bin noch voll berufstätig.

Ich habe im Verlauf der letzten 15 Jahre durch die Familientreffen der ELA viele ebenfalls an einer Leukodystrophie erkrankte kennengelernt und mich vor 6 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.

andreas.wenger@elaev.de

Martin Banners

Mein Name ist Martin Banners, ich bin 44 Jahre alt und lebe mit meiner Frau und unseren zwei Kindern in Nordrhein-Westfalen. Seit 9 Jahren bin ich freiberuflich tätig. Ich möchte so lange es geht 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 besuche 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.

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

martin.banners@elaev.de



Tobias Mentzel

Vor 4 ½ Jahren wurde bei unserem Sohn Pelizaeus-Merzbacher diagnostiziert. Auch wenn uns unsere Kinder viel Kraft geben, hat uns diese Nachricht schwer getroffen und unser Leben hat sich 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 weitergeht. 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 37 Jahre und Biologe (ich hatte bisher allerdings eher mit Pflanzen und Pilzen als mit Myelin und Oligodendrocyten zu tun). Neben meiner Familie und meinem 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.

tobias.mentzel@elaev.de

Achim Kaisinger

Ich heiße Achim Kaisinger, werde im Februar 54 Jahre alt und wohne mit meiner Frau Katja im schönen kleinen Örtchen Speckswinkel im Hessenland.

Bei mir selbst wurde die Diagnose Adrenomyeloneuropathie im Dezember 1989 gestellt. Angefangen haben die ersten Beschwerden (Gangunsicherheit) während meiner Bundeswehrzeit im Februar 1987. Auf den Rollstuhl angewiesen bin ich seit 1989 und auch seit dieser Zeit berentet.

Ich gehöre zu den Gründungsmitgliedern des damaligen Bundesverein Leukodystrophie (BVL) und jetzigen ELA Deutschland e.V.

Seit 2009 leite ich die Geschäftsstelle von ELA Deutschland. Durch diese Arbeit ist ein großes Netzwerk entstanden, von dem man nur profitieren kann. Auch durch den telefonischen Kontakt sind mir viele Betroffene und Angehörige sehr ans Herz gewachsen.

Zu meinen Hauptaufgaben zählen u.a. das Erstellen des jährlichen Leukodystrophie-Journals, 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.

achim.kaisinger@elaev.de



Liebe zu Salomon und der Wunsch, die Krankheit zu besiegen.

Seit 3 Jahren bin ich für ELA Deutschland Beisitzer mit der Aufgabe, den Kontakt zu ELA Frankreich zu halten und auszubauen. Da ich seit fast 15 Jahren in Paris lebe und uns ELA Frankreich immer sehr geholfen hat, mache ich das gerne und freue mich, dass der deutsche ELA Vorstand meine Hilfe auch für die nächsten 2 Jahre in Anspruch nehmen möchte.

Bisher sind ELA Deutschland und ELA Frankreich nicht so eng verwachsen, wie ich mir das wünschen würde. Auch konnten wir bisher ELA International nicht als Mitglied beitreten. Es bleibt also noch viel zu tun.

bjoern.seidel@elaev.de

Monika Otto

Ich bin 42 Jahre alt, glücklich verheiratet und habe 3 Kinder im Alter von 6, 14 und 18 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!

monika.otto@elaev.de



Björn Seidel

Dass unser Sohn Salomon das Pelizaeus Merzbacher Syndrom hat, wissen wir seit 13 Jahren. Wir sind in all den Jahren durch verschiedene Phasen in Anbetracht der schrecklichen Krankheit gegangen: Von Resignation, über Ärger, Trauer bis hin zu Akzeptanz. Zwei Dinge sind seitdem bei der ganzen Familie, meiner Frau und mir, den Großeltern und den Paten immer stärker geworden: die



Regionalvertreter des ELA e.V.

Gisela & Henrik Schadowsky

Regionalvertreter für Hamburg & die Landkreise Harburg und Stade in Niedersachsen



Beide sind von der LD AMN betroffen

Wir engagieren uns, weil...

uns der direkte Kontakt zu und der Austausch zwischen den Betroffenen wichtig ist

Für ELA Regional planen wir...

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

gisela.schadowsky@elaev.de
henrik.schadowsky@elaev.de

Birgit Richter

Regionalvertreter
Nordrhein-Westfalen

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

birgit.richter@elaev.de



Norbert Slaver

Regionalvertreter
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

norbert.slaver@elaev.de

Nadine Fess

Regionalvertreter
Rheinland Pfalz



Ich bin 38 Jahre jung und Mutter von zwei Töchtern im Alter von 16 und 8 Jahren.

Außerdem habe ich noch zwei "Patchwork-Kinder" im Alter von 23 und 18 Jahren. Unsere jüngste Tochter Elina hat im Oktober 2014 die Diagnose Metachromatische Leukodystrophie bekommen. Unser Leben hat sich seitdem sehr verändert.

Auf der Suche nach Betroffenen und Antworten

Der Verein

auf viele Fragen sind wir auf ELA gestoßen.

Ich engagiere mich, weil...

ich Leukodystrophien bekannter machen möchte. Außerdem möchte ich Betroffenen die Möglichkeit zum Austausch anbieten und Ansprechpartnerin für "neue" Betroffene sein.

Als Regionalvertreterin plane ich...

kleine, regionale Treffen. Des Weiteren möchte ich ELA Deutschland gerne vor Ort bekannter machen.

nadine.fess@elaev.de

Colin Dietze

Regionalvertreter Sachsen

Ich bin seit 2003 selbst Betroffener der Krankheit AMN, verheiratet und Vater von 2 Kindern im Alter von 5 und 10 Jahren. Nachdem bei mir eine Entzündung im Gehirn festgestellt wurde, erfolgte 2015 eine Knochenmarkstransplantation. Ich engagiere mich, weil seltene Krankheiten wie unsere bekannt gemacht werden müssen und der Austausch unter den Betroffenen sehr wichtig ist. Da ich auch an der entzündlichen Form der ALD erkrankt war und eine erfolgreiche Knochenmarkstransplantation hinter mir habe, würde ich gern meine Erfahrungen weitergeben.

Für ELA Regional plane ich...

Ansprechpartner für Betroffene und Interessierte zu sein. Gerne helfe ich auch beim Herstellen von



Kontakten zu Ärzten, z.B. zum Leukodystrophiezentrum in Leipzig

Als Regionalvertreter möchte ich...

die erfolgreiche Arbeit meines Vorgängers Uwe Siebert fortsetzen.

colin.dietze@elaev.de

Monika Eberwein

Regionalvertreter Baden Württemberg

Ich bin 42 Jahre alt, verheiratet und Mutter von 2 Töchtern. Unsere Große ist 14 Jahre alt. Bei unserer kleinen Tochter Maike bekamen wir die Diagnose MLD (Metachromatische Leukodystrophie) als sie gerade 2 Jahre alt war. Leider ist unsere Maike im September 2017 im Alter von 7 1/2 Jahren verstorben.

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 sehr, den Familien die Möglichkeit zum Austausch zu geben. Das hat mir auch immer unglaublich geholfen. Ich möchte meine Erfahrung im Umgang mit der Krankheit gerne weitergeben. Wir können uns dadurch alle gegenseitig helfen und voneinander lernen. Keiner soll sich mit so einer schlimmen Diagnose alleine fühlen.



monika.eberwein@elaev.de

Danke an die IKK classic und die AOK Gesundheitskasse!

Ohne die Unterstützung der IKK Classic und der AOK wären das Familientreffen und das Familienwochenende nicht möglich gewesen.



Krankheitsspezifische Vertreterinnen



Sabine Hübscher

Spartenvertreter Morbus Canavan

Mein Name ist Sabine Hübscher.
Mein Mann, 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.

Jana Blaurock

Spartenvertreter Aicardi-Goutières-Syndrom



Ich wohne zusammen mit meinem Mann Tobias und unseren beiden Kindern in Dieburg bei Darmstadt. Als wir vor 2 ½ Jahren die Diagnose AGS für unseren Sohn 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.

Stephanie Hagenlücke

Spartenvertreter Morbus Alexander

Mein Name ist Stephanie Hagenlücke und wir kommen aus Gütersloh.
Wir, das sind mein Mann Jörg und unsere 4 gemeinsamen Kinder. Die beiden Jungs sind 11 Jahre und 5 Jahre alt und unsere Mädchen sind 9 Jahre und 6 Jahre alt.

Als unser älterer Sohn Timon 2,5 Jahre alt war, haben uns die Ärzte 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.



ELA Familientreffen und Mitgliederversammlung 2017

Beim traditionellen Familientreffen in Hann. Münden trafen sich am ersten Novemberwochenende 2017 fast 2/3 aller Mitglieder des Vereins, um sich über die neuesten Forschungsergebnisse auszutauschen und alte Freunde wiederzutreffen.

Achim Kaisinger, Mitorganisator und dienstältestes Vorstandsmitglied ist begeistert: „Wir hatten dieses Jahr ein besonders informatives Treffen. Der Andrang war entsprechend groß.“ In der Tat gab es viele interessante Themen: Es ging um das Neugeborenscreening bei ALD; um ein neues Myelinzentrum, das gerade in Leipzig entstehen soll oder um neueste Ergebnisse einer Diätstudie, die insbesondere für AMN Patienten wichtig war. Auch praktische Themen kamen nicht zu kurz: große Nachfrage gab

es bei den Workshops zum Heben und Tragen und wie die Angehörigen dies einfacher durchführen können sowie zum Thema „Physiotherapeutische Ansätze bei Kindern“.

Auf der Mitgliederversammlung wurde einstimmig der alte Vorstand wieder neu gewählt. „Wir blicken auf 2 erfolgreiche Jahre der Vereinsarbeit zurück. Unsere Mitgliederzahl und unsere Einnahmen durch externe Geber und Spenden wachsen. Uns im Vorstand macht die Arbeit Spaß und wir sind daher dankbar, dass wir für weitere zwei Jahre gewählt wurden“, bestätigt Dawn Gelhart, erste Vorsitzende der ELA e.V.

Björn Seidel

Zusammenfassung der Workshops

Spastik bei Leukodystrophien

Physiotherapie und Hilfsmittelversorgung – spezielle Bedürfnisse bei Kindern

Spastik ist eine Tonuserhöhung der Muskulatur, die bei schnellen Bewegungen bemerkbar wird. Häufig tritt gleichzeitig auch eine Verlangsamung des Bewegungsablaufes bzw. eine Krafteinschränkung (Parese) auf. Ursachen sind Erkrankungen/Verletzungen der motorischen Nervenbahnen (lange Nervenfortsätze), die von den Nervenzellen der motorischen Hirnrinde absteigen bis zum Rückenmark.

Die Nervenzellen der Hirnrinde und ihre Fortsätze, die Axone werden von Markscheiden, dem Myelin umhüllt. Erkrankt das Myelin spricht man von Erkrankungen der weißen Hirnsubstanz, den Leukodystrophien. Unabhängig von der zugrundeliegenden Ursache (z. Bsp. unzureichende Myelinbildung (hypomyelinisierend) oder Untergang von Myelin (demyelinisierend)) entwickeln die Patienten im Verlauf eine Spastik, eigentlich ein charakteristisches Symptom für Erkrankungen der Nervenbahnen. Betrachtet man allerdings Nervengewebe näher fällt die engste räumliche Nähe auf zwischen Axon und seiner Myelinhülle. Viel ist zudem inzwischen bekannt über die gegenseitige funktionelle Abhängigkeit, weist die Myelinhülle eine Schädigung auf

dann entwickeln auch die Axone eine Beeinträchtigung der Funktion und eine Spastik tritt auf.

Physiotherapie für u.a. den Erhalt der Beweglichkeit stellt die wichtigste therapeutische Grundlage dar. Eine individuell angepasste Hilfsmittelversorgung ist ebenfalls essentiell. Die aufrechte Körperhaltung (Vertikalisierung) sollte unbedingt angestrebt werden. Für eine medikamentöse Therapie werden bei Kindern mit Leukodystrophien Baclofen und Diazepam/Tetrazepam bevorzugt. Alternativ kann über eine Applikation von Baclofen in den Rückenmarkskanal (intrathekal) durch eine Pumpe diskutiert werden. Darüber hinaus besteht die Möglichkeit, lokal in einzelne Muskeln (z. Bsp. bei Spitzfuß oder Knie- und Hüftspastik) Botulinumtoxin A einzuspritzen. Bei Gelenkkontrakturen werden orthopädisch-chirurgische Eingriffe notwendig.

Frau Roethmann besprach zum Abschluss detailliert spezifische Bedürfnisse von Kindern bei der physiotherapeutischen Behandlung und Hilfsmittelversorgung.

Steffi Dreha-Kulaczewski und Gerda Roethmann

Hätten Sie es früher wissen wollen?

Überlegungen zu einem Neugeborenen-Screening auf Leukodystrophien

Was ist Neugeborenen-Screening?

„Screen“ ist ein Gittersieb oder Netz. Fischer lassen Wasser durch Netze laufen, damit Fische darin hängenbleiben. Um welche Fische geht es beim Neugeborenen-Screening? Damit sucht man bei neugeborenen Kindern nach einer Veranlagung zu seltenen schweren Krankheiten, deren Ausbrechen durch bestimmte Maßnahmen verhindert werden kann.

Dabei handelt es sich meistens um angeborene Stoffwechselstörungen, die zu schweren Beeinträchtigungen wie bleibendem Schwachsinn führen, wenn keine Vorbeugung betrieben wird. Ein bekanntes Beispiel dafür ist die Phenylketonurie (PKU - Betroffene Patienten können die Aminosäure Phenylalanin nicht abbauen, wodurch diese sich im Körper anreichert und Phenylpyruvat, Phenylacetat oder Phenyllactat entsteht, was unbehandelt zu einer schweren geistigen Entwicklungsstörung mit einer Epilepsie führt). Wenn man diese Stoffwechselstörung entdeckt, solange das Kind noch gesund ist, kann das Ausbrechen der Krankheit durch eine besondere Diät verhindert werden.

Die Erkennung solcher Störungen erfolgt durch Untersuchung eines auf Filterpapier eingetrockneten Blutropfens des Neugeborenen im Labor. Mit dieser Methode wird bei Neugeborenen heute in vielen Ländern nach etwa 20 Krankheiten gesucht. Unter Neugeborenen-Screening versteht man das gesamte Programm solcher Untersuchungen, das viele technische, organisatorische, und ethische Fragen berücksichtigen muss und sehr teuer ist. Nach welchen Krankheiten beim Neugeborenen-Screening gesucht werden soll, ist eine schwierige Frage. Gruppen von Ärzten, Laborfachleuten und Finanzexperten bemühen sich hier laufend, entsprechende gesetzliche Regelungen dem Stand der wissenschaftlichen Erkenntnis anzupassen*.

Neugeborenen-Screening für Leukodystrophien?

Leukodystrophien entsprechen nicht den gültigen Voraussetzungen für die Aufnahme einer Krankheit in Programme des Neugeborenen-Screenings. Zu diesen Voraussetzungen gehört, dass es ein sicheres Nachweisverfahren für die Krankheit beim Neugeborenen gibt und dass es für die gefundene Krankheit eine allgemein anerkannte, wirksame Behandlung gibt. Die Nachweisverfahren werden zwar immer raffinierter, aber Leukodystrophien sind bisher nicht heilbar. Trotz vieler nützlicher Therapien für Leukodystrophiepatienten bleibt diese Krankheit vorerst noch

Neugeborenen-Screening auf Stoffwechselkrankheiten



weit entfernt von anderen Stoffwechselkrankheiten, deren Ausbrechen durch vergleichsweise einfache Maßnahmen wie Diät und Medikamente verhindert werden kann. Die für das Neugeborenen-Screening Verantwortlichen stehen daher der Aufnahme solcher problematischer neuer Krankheiten in die gesetzlich festgelegte Liste geeigneter Krankheiten kritisch gegenüber.

Trotz der genannten Kritik gibt es unter der großen Zahl von Leukodystrophien einige, die mit guten Gründen als Kandidaten für ein Neugeborenen-Screening angesehen werden können. Dabei handelt es sich um Leukodystrophien, bei denen die technischen Probleme der Erkennung im getrockneten Blutropfen gelöst sind und wo eine gewisse ursächliche Behandlungsmöglichkeit besteht, selbst wenn diese oft noch problematisch ist und nicht dieselbe Wirksamkeit wie die Therapien der traditionellen „Screeningkrankheiten“ aufweist.

Leukodystrophien als Kandidaten für ein Neugeborenen-Screening

- Adrenoleukodystrophie (ALD, X-ALD)
- Krabbe-Krankheit (Globoidzellen-Leukodystrophie, GLD)
- Cerebro-tendinöse Xanthomatose (CTX-Krankheit)

Adrenoleukodystrophie (ALD) und Neugeborenen-Screening

Schon vor Jahrzehnten hatte Professor Hugo Moser in Baltimore die Entwicklung eines Neugeborenen-Screenings für ALD in Angriff genommen. Die technischen Probleme dabei sind inzwischen gelöst, und in einigen Staaten der USA sind entsprechende Screeningprojekte angelaufen.

* In Deutschland: Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) in der Fassung vom 18. Juni 2015, zuletzt geändert am 18. Mai 2017.

Argumente für ein Neugeborenencreening auf ALD

ALD ist zwar nicht heilbar, aber ihre Erscheinungen können oft entscheidend günstig beeinflusst werden. Die Erscheinungen bestehen beim männlichen Geschlecht im möglichen Auftreten von Hormonstörungen (Nebennierenrindenversagen, Addison-Krankheit), von akuter Gehirnzerstörung (zerebrale ALD) und von Adrenomyeloneuropathie (AMN), bei Frauen von AMN-artigen Beschwerden. Oft lange übersehen und bedrohlich ist die Addisonkrankheit, die medikamentös gut behandelbar ist.

Große Bedeutung hat die Tatsache, dass das Auftreten der katastrophalen Zerstörung des Gehirns bei zerebrale ALD wirksam durch Stammzelltransplantation gestoppt werden kann. Dies ist allerdings nur

plattform^{**} erhältlich.

Bedeutung des Neugeborenencreenings für ein Kind mit ALD

1. Versagen der **Nebennieren (Addison)** kann erkannt und behandelt werden
2. Aufpassen auf zerebraler Erscheinungen mittels geplanter **wiederholter MRT-Untersuchungen**
3. Entdeckung einer zerebralen ALD und Durchführung einer **Stammzelltransplantation im Frühstadium**

Eine vorbeugende Transplantation kommt nicht in Frage (immer noch erhebliche Morbidität und Mortalität)

Neugeborenencreening bei weiteren Leukodystrophien

Viele Erfahrungen wurden in den letzten Jahren in USA mit einem Neugeborenencreening auf die Krabbe-Leukodystrophie gemacht. Diese Erfahrungen sind leider überwiegend negativ, weil das Projekt nicht ausreichend vorbereitet war und viel Verwirrung gestiftet hat.

Eine weitere Stoffwechselkrankheit, die im Erwachsenenalter leukodystrophieartige Erscheinungen macht, ist die Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX-Krankheit). Hier bestehen gute Argumente für die Berücksichtigung der Krankheit in einem Programm des Neugeborenencreenings.

Schlussfolgerungen

Bei einem Neugeborenencreening auf Leukodystrophien sind noch viele Fragen offen. Bei der ALD sind die Aussichten gut, dass Schwierigkeiten für eine allgemeine Einführung aus dem Weg geräumt werden. Die wichtigsten Stimmen in der Diskussion darüber kommen von den Familien, die diese Krankheit bei sich selbst erlebt haben. Auch für weitere Leukodystrophien bestehen gewisse Aussichten dazu, doch sind hier noch zusätzliche Erkenntnisse der Forschung notwendig.

Darüber hinaus kann darüber nachgedacht werden, ein Neugeborenencreening auch für bisher unheilbare Krankheiten in Angriff zu nehmen. Dies entspräche nicht den geltenden Vorschriften, doch würde das klare Wissen über das Bestehen einer genetischen Krankheit in vielen Familien mühselige diagnostische Irrwege ersparen und die Lebensplanung erleichtern. Derartige Gedanken dürften in der Gesellschaft sehr unterschiedlich aufgenommen werden. Es müssten dabei Wege gefunden werden, die Feststellung solcher Krankheiten nur denjenigen Eltern mitzuteilen, die dies ausdrücklich wünschen. Obwohl es gut sein kann, etwas Schlimmes früh zu wissen, muss auch ein „Recht auf Nichtwissen“ respektiert werden.

Prof. Dr. Alfred Kohlschütter, Hamburg

^{**}<http://adrenoleukodystrophy.info/klinik-diagnose/tatsachen-zur-ald>

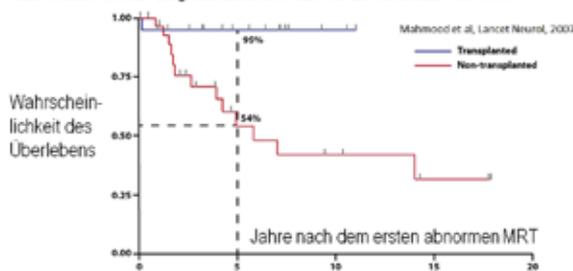
Neugeborenencreening auf ALD

September 2017



Knochenmarkstransplantation (HSCT) bei ALD

KMT stoppt die zerebrale Verlaufsform, aber nur im **Frühstadium**.
283 Knaben mit der Diagnose zerebrale ALD. Nur 19 Kandidaten für KMT!



Bei Patienten, die aufgrund ihrer Symptome diagnostiziert werden, ist die Krankheit für eine Transplantation zu weit fortgeschritten.

möglich, wenn der beginnende Befall des Gehirns sehr frühzeitig erkannt wird, was in der Praxis fast nie rechtzeitig möglich ist.

Wenn man jedoch durch das Neugeborenencreening weiß, dass ein Junge die ALD-Veranlagung hat und somit bei ihm das Risiko einer zerebralen ALD besteht, kann man durch planmäßig wiederholte bildgebende Untersuchungen (MRT) rechtzeitig die frühesten Zeichen eines Befalls des Gehirns erfassen und die Stammzelltransplantation mit guten Chancen durchführen.

Derzeit finden in Deutschland Vorbereitungen eines Pilotprojekts für ein Neugeborenencreening auf ALD statt. Weitere Einzelheiten sind über eine Internet-

Kinästhetik – Achtsames Heben und Tragen von Menschen mit Behinderung

Ein interessanter Workshop mit praktischen Übungen

Wenn ich morgens aufwache, merke ich ihn. Manchmal macht er sich sehr stark durch einen stechenden Schmerz bemerkbar: ich rede von meinem Rücken. Ich leide unter der Volkskrankheit Nummer Eins – regelmäßigen Rückenschmerzen. Ich weiß, woran es liegt: falsches Sitzen bei der Arbeit, zu bequem beim schweren Heben die Knie zu beugen, ungesunde Haltung insbesondere als Jugendlicher. Das rächt sich jetzt. Gleichzeitig muss mein geliebter Rücken noch einige Jahre durchhalten, denn ich habe einen behinderten Jungen, den ich täglich heben und manchmal tragen muss. Salomon hat PMS, ist mit 15 Jahren und knapp 50kg so groß und schwer, dass meine Frau und ich ihn nur noch gemeinsam tragen. Aber wie richtig tragen? Wie richtig den Transfer in den Rollstuhl oder auf die Toilette schaffen? Wie muss ich halten, dass es für meinen Sohn angenehm und für meinen Rücken nicht schädlich ist? Auf konkrete Hilfe oder einen Kurs habe ich lange gewartet. Diesmal wurde er beim Familientreffen in Hann. Münden von der ELA angeboten. Der Workshop hieß Kinästhetik und wurde von Frau Michaela Grübel geleitet.

Was steckt hinter diesem Begriff Kinästhetik? In Wikipedia heißt es: „Die Kinästhetik ist die Lehre von der Bewegungsempfindung. Seit ihrer Entstehung in den frühen 1970er Jahren fand die Kinästhetik vor allem in der Gesundheits- und Krankenpflege Verbreitung. Dafür stellt sie u. a. eine Systematik, um Bewegungsressourcen zu beschreiben und adäquate Bewegungsangebote zu gestalten“. Hinter der Systematik verbirgt sich ein Konzept mit sechs Elementen, die uns Frau Grübel im Workshop kurz erklärt. Ich lerne zum Beispiel, dass es darum geht, die Eigenbeteiligung des Behinderten zu stärken. Es ist wichtig, als Tragender nicht alles selbst zu machen, sondern sich die Zeit zu nehmen, um die eigenen Fähigkeiten des Behinderten zu nutzen und zu stärken. Ich lerne auch, dass die Kinästhetik zwischen harten und weichen Strukturen des menschlichen Körpers unterscheidet und sie unterschiedlich einsetzt. Also zum Beispiel Knochen

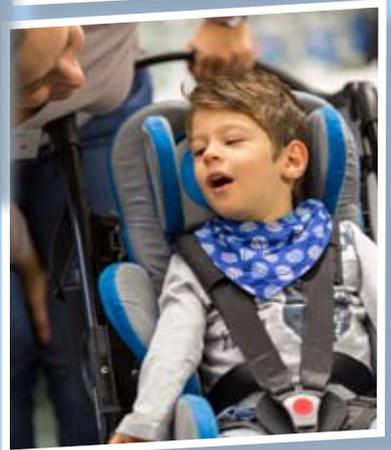
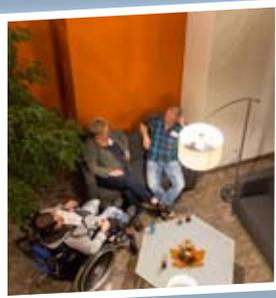


gegenüber Muskel. Harte Strukturen helfen Stabilität herzustellen. Weichen Strukturen wie die Achselhöhlen oder der Nacken sind mit Vorsicht zu genießen. Hier bitte nicht zum Tragen ansetzen. Ich erkenne hier schon, was ich bei meinem Sohn falsch mache. Oft fasse ich unter seine Achselhöhlen, um ihn umzusetzen.

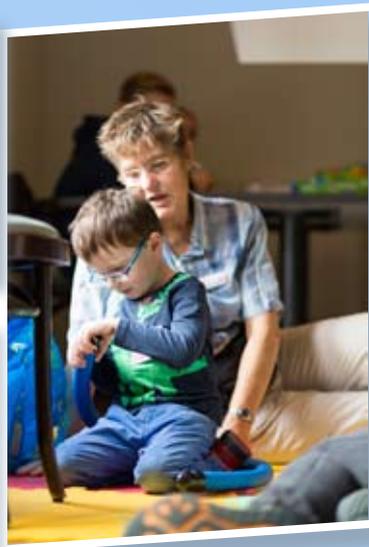
Aber wie macht man es richtig? Dazu leitet uns Frau Grübel praxisnah an. Es geht zunächst darum, zu verstehen, wie man sich selbst bewegt. Wie stehen wir morgens selbst auf? Was können wir davon bei der Unterstützung der Behinderten lernen? Wir probieren es aus und legen uns alle auf den Boden. Dann laufen wir gemeinsam durch den Raum. Wie hebt man eine Person auf, die auf den Boden gefallen ist? Ich übe gemeinsam mit einem Teilnehmer des Kurses und bekomme die Person nicht hoch, doch der Ansatz wird mir klar. Leider war die die Zeit des Workshops viel zu schnell um und die Themen konnten nur kurz angerissen werden. Gerne hätte ich noch weiter ausprobiert oder mehr vom Konzept gelernt. Dafür war der Kurs ein erster Vorgeschmack. Kinästhetik Kurse sind überall in Deutschland buchbar und entsprechende Informationen kann man im Internet finden. Vielleicht schreibe ich mich für einen Kurs ein. ELA plant, den Kurs auch beim nächsten Familientreffen anzubieten. Da werde ich mich sicherlich wieder anmelden – sofern mein Rücken mitmacht.

Björn Seidel

Familientreffen



**Bitte notieren: Der Termin für
das Familientreffen 2018 steht
ebenfalls schon fest:
12.-14. Oktober 2018 in
Hann.-Münden**



Neues Zentrum für Myelin-Erkrankungen an der Universität Leipzig

Im vergangenen Jahr vermeldete Wolfgang Köhler eine überraschende Neuerung, die viele von uns Patienten betrifft. Er kündigte zum Jahreswechsel seine Stelle als Chefarzt der Neurologie im Fachkrankenhaus Hubertusburg und beabsichtigt jetzt an der Universität Leipzig ein neues Referenzzentrum für seltene Erkrankungen der weißen Hirnsubstanz im Erwachsenenalter aufzubauen. Das neue Zentrum soll alle diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten vorhalten und so für Patienten mit Myelin-Erkrankungen kompetenter Ansprechpartner werden.

Herr Köhler, der 1999 aus Berlin nach Wermsdorf kam, hat in Wermsdorf die Neurologie zu einer hoch spezialisierten Abteilung weiterentwickelt. Die Hubertusburg war Anlaufstelle für viele Erwachsene, die an einer Leukodystrophie erkrankt sind. Ausschlaggebend hierfür war vor allem Köhlers über 30-jährige Erfahrung bei der Erforschung und Behandlung von Leukodystrophien. Damit dieses Wissen nicht verloren geht, möchte Herr Köhler eine Einrichtung schaffen, in der seine Arbeit über seine berufstätige Zeit hinaus fortgesetzt wird. Dafür bietet die Neurologie der Leipziger Universitätsklinik in seinen Augen die besten Voraussetzungen. Hier soll das erste Behandlungszentrum speziell für Erwachsene mit Multipler Sklerose und Leukodystrophien aufgebaut werden.

Da es sich bei Leukodystrophien um eine auch für Mediziner sehr außergewöhnliche Krankheit handelt, haben viele Hausärzte und niedergelassene Neurologen nicht die erforderliche Kenntnis, beziehungsweise die notwendigen Möglichkeiten für eine sichere Diagnose- und eine adäquate Behandlung. Viele Betroffene bleiben so über Jahre im Unwissen über ihre Krankheit. Dies raubt nicht nur Kraft, sondern auch wertvolle Zeit. Es gibt aber für Menschen mit neu im Erwachsenenalter auftretenden Leukodystrophien als auch juvenile (kindliche) Formen, die das Erwachsenenalter erreichen, bislang keine Einrichtung an die Sie sich wenden können. Um für diese Betroffenen die Diagnose und die darauffolgende Therapie effizienter zu gestalten und um das Verständnis über Leukodystrophien zu vergrößern, initiiert Herr

Köhler das neue multidisziplinäre Kompetenzzentrum.

Das Zentrum wird Teil der Klinik und Poliklinik für Neurologie der Universitätsklinik Leipzig (Direktor: Prof. Dr. J. Claßen). Die Erforschung und Versorgung von seltenen Erkrankungen zählt nicht nur seit jeher zu den Aufgaben und Interessen der Universitäten. Die Universitätsklinik verfügt auch über die notwendige hochspezialisierte Diagnose und Behandlungsmöglichkeiten, so wie besondere ärztliche Expertise.

Zu den Aufgaben des neuen Zentrums für Myelin-Erkrankungen der Universität Leipzig gehören u.a.

- Forschung (Klinische Forschung, Grundlagen-/Ursachenforschung und Versorgungsforschung)
- Spezialisierte Diagnostik durch ein multiprofessionelles Team aller bestehenden Abteilungen der Universität
- Informationsmanagement mit Fortbildungsveranstaltungen spezialisierte medizinische
- Versorgung und individuelle Behandlungsmöglichkeiten und Therapiestudien
- Vernetzung (innerhalb der universitären Möglichkeiten, außerhalb auf nationaler und internationaler Ebene)
- Akquise für Studien und Forschungsprojekte

Ein besonders wichtiges Anliegen Köhlers ist auch die direkte Einbindung von Selbsthilfeorganisationen (Beratungsangebote und wechselseitige Unterstützung) in die Arbeit des Zentrums.

Wolfgang Köhler und Martin Büchler

Zweites Forschungssymposium in Luxemburg

Die Rolle des Immunsystems bei Leukodystrophien und neuen therapeutischen Ansätzen

Beim zweiten Symposium, das ELA International organisierte, kamen die relevantesten Experten im Feld der Leukodystrophien zusammen, um sich zu Erkenntnissen der aktuellen Forschung auszutauschen. In diesem Jahr war die Rolle von Immunreaktionen (Abwehrreaktionen der Zelle) im Verlauf der Leukodystrophien besonders im Fokus.

Das Ziel des Symposiums war es, neue Behandlungsansätze zu identifizieren, die zur Therapie von Leukodystrophien angewendet werden können. Gleichzeitig sollte das Treffen eine Grundlage für zukünftige Forschungskollaborationen bieten.

Sicher lassen sich nicht alle interessanten Diskussionen des Symposiums in einem kurzen Bericht einfangen. Hier dennoch einige Beispiele, um einen Eindruck zu geben:

Knochenmarkstransplantation und Gentherapien für AMN und ALD

Florian Eichler

Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, Boston MA

Der Vortrag von Florian Eichler gab einen sehr guten Überblick zu Leukodystrophien und ihren verschiedenen Behandlungsansätzen. Dabei kamen auch ganz neue Ansätze zur Sprache, wie die Idee mit RNAi Morbus Alexander zu behandeln. Dieser Ansatz, bei dem man versucht Gene mit RNA abzuschalten, steht allerdings noch ganz am Anfang und wird bisher nur in Mäusen erprobt.

Ein wichtiger Punkt, der in diesem Vortrag unterstrichen wurde, ist, dass viele der Leukodystrophien verschiedene Typen von Zellen betreffen, aber Therapien meist nur auf einen Zelltyp abzielen. Beispiel ist auch die Knochenmarkstransplantation (KMT) bei ALD. KMT ist bei präsymptomatischen Kindern sehr erfolgreich. Ergänzt wird diese Therapie durch die Korrektur eigener Stammzellen mittels Gentherapie, sollte kein passender Spender zur Verfügung stehen. Die KMT ist wohl unter anderem so erfolgreich, da sie Immunzellen korrigiert und so die entzündliche Form der Erkrankung stoppen kann. Es ist aber naheliegend, dass Patienten dennoch AMN-Symptome entwickeln könnten, sofern nicht ausreichend Oligodentroyten korrigiert werden. An dieser Stelle soll eine andere Art der Gentherapie (siehe auch ELA Journal 2017) ansetzen, die bisher in Modellen erprobt wurde.

Dabei werden nicht Stammzellen außerhalb des Körpers mit einem Virus korrigiert, sondern ein Virus wird über eine kleine Pumpe direkt in das Rückenmark gegeben. Hiervon könnten auch oder v.a. AMN Patienten profitieren. Ob aber ausreichend Immunzellen korrigiert werden und ob zentrale Gehirnregionen ausreichend erfasst werden, um ALD auszuschließen, lässt sich schwer abschätzen. Der nächste Schritt ist es, klinische Studien vorzubereiten, wozu aber auch weitere Studien in Tiermodellen gehören, um das Risiko einer solchen Therapie bewerten zu können.

Faktoren für eine erfolgreiche Knochenmarkstransplantation

Josef Priller, Charité Berlin

Was braucht es, dass Zellen erfolgreich in das Zentrale Nervensystem einwandern? Dieser Frage geht Josef Priller nach. Eine wichtige Rolle spielt hierbei die Blut-Hirn-Schranke, die sehr genau regelt, welche Zellen einwandern können und welche nicht. Interessant ist auch die Rolle der Konditionierung (die der KMT vorgeschaltete Vorbereitung) für das Einwandern der Zellen in das Nervensystem. Eigentlich sollen durch die Konditionierung fehlerhafte Blutstammzellen abgetötet werden, damit sie durch neue Zellen ersetzt werden können. Bestrahlt man aber nur den Körper (der Maus), was theoretisch ausreichen sollte, scheitert die Transplantation, denn es wandern keine Zellen in das Nervensystem ein. Warum das so ist, und wie man hier eingreifen könnte ist noch nicht vollständig verstanden. Zwar gibt der Vortrag keine abschließende Antwort auf die ursprüngliche Frage, zeigt aber, dass möglicherweise Potential besteht, die Effizienz von KMTs zu verbessern.

Vergleich von Stammzellen beim Pelizaeus-Merzbacher Syndrom

Anne Baron-van Evercooren

Institut du Cerveau et de la Moelle épinière, Paris

Neben Gentherapie und medikamentösen Ansätzen ist Stammzelltherapie eine wichtige Möglichkeit, mit der man versucht, fehlerhafte oder abgestorbene Zellen zu ersetzen. Hierbei werden Stammzellen, aus denen z.B. Oligodentroyten entstehen können, direkt in das zentrale Nervensystem injiziert. Diese Methode ist noch immer wenig erforscht und viele Fragen, z.B. nach der richtigen „Zellsorte“, gilt es zu

beantworten, denn verschiedenste Stammzelltypen sind denkbar. Mit dieser Frage startete Anne Baron van Evercooren, die verschiedene Zellen in Mausmodellen für Pelizaeus-Merzbacher verglichen hat. Das Ergebnis, dass NPCs (Neuronal Stem Cells) besser funktionieren als OPCs (Oligodendrocyte Progenitor Cell), scheint zunächst ein Detail für Fachleute. Allerdings ist das „Warum“ bemerkenswert. NPCs myelinisieren zwar langsamer als OPCs und müssten von daher weniger effizient sein, aber sie haben eine weitere Eigenschaft: NPC Zellen wirken auf das Immunsystem, in dem sie Stoffe abgeben, die Entzündungsreaktionen im umliegenden Gewebe hemmen. Diese Beobachtung liefert ein wichtiges Indiz für zukünftige Therapien. Es reicht ggf. nicht aus, die Zellen zu korrigieren oder zu ersetzen. Je nach Stadium der Erkrankung scheint es auch wichtig zu sein, mögliche Entzündungsreaktionen zu behandeln. So wichtig wie diese Beobachtung ist, so komplex ist sie auch, denn der Teufel liegt im Detail. Ob, welche Patienten, zu welchem Zeitpunkt und durch welche Medikamente profitieren könnten, ist auf dieser ersten Beobachtung schwerlich abzuschätzen.

Auch dem eigentlichen Ziel, die Grundlage für Stammzelltherapien zu verbessern, ist man hier nähergekommen. Im nächsten Schritt müssen Methoden entwickelt werden, mit denen man die NPC Zellen in ausreichender Menge gewinnen kann, um echte Patienten behandeln zu können.

Status Quo der verschiedenen MLD Therapien

Ein weiteres Thema des Symposiums waren die verschiedenen therapeutischen Ansätze bei MLD. Eine der möglichen Therapien ist hier ebenfalls die KMT. Und auch hier wird klar, dass die Transplantation nicht nur zu mehr Enzym führt, sondern auch Immunzellen aktiviert werden, was in Biopsien von Verstorbenen sichtbar wird. Ggf. ist das ein wichtiger Grund, warum eine KMT bei MLD funktionieren kann (Nicole Wolf, VUmc Amsterdam). Dennoch ist das Zeitfenster für eine Knochenmarkstransplantation sehr klein und wird nur bei der spätinfatilen Form empfohlen (Samuel Gröschel, Universitätsklinikum Tübingen).

In Gentherapie-Studien, bei denen Viren direkt in das zentrale Nervensystem injiziert wurden, konnte zwar der Großteil der Enzymaktivität wiederhergestellt werden (Caroline Sevin, INSERM Paris), aber eine Verbesserung des Zustandes der Patienten ergab sich daraus leider nicht. Sicher hat die Gentherapie dennoch großes Potential den Patienten zu helfen, doch liegt hier einmal mehr der Teufel im Detail. Es reicht sicher nicht aus, generell viel von dem Enzym zu haben, sondern es muss wahrscheinlich

ausreichend viel Enzym, in den richtigen Zellen, am richtigen Fleck innerhalb der Zelle und zum richtigen Zeitpunkt vorhanden sein. Betrachtet man das Ergebnis von der optimistischen Seite, bleibt: alle Patienten haben die Therapie gut vertragen und es gibt viele Stellschrauben zur Optimierung.

Aus dem gleichen Grund stockt ggf. auch die Enzyersatztherapie. Enzym, das so verändert wurde dass es von Zellen besser aufgenommen wird, gibt man hier in einem zweiwöchentlichen Rhythmus direkt in das Nervensystem (Margaret Wasilewski, Shire). In Summe blieb aber auch hier der große Erfolg aus. Es gilt aber, dass die Patienten die Therapie gut vertragen haben. In geplanten Nachfolgestudien möchte man daher schneller mit der Therapie beginnen und höhere Enzymmengen verwenden.

Therapeutische Ansätze bei Aicardi-Goutières-Syndrom

Yanick Crow, Institut Imagine Paris

Im Gegensatz zu den meisten Leukodystrophien, bei denen das angeborene Immunsystem indirekt eine Rolle spielt, ist es beim Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) direkt an der Entstehung der Erkrankung beteiligt. Im Grunde wird bei diesem Krankheitsbild eine Abwehrreaktion gegen Viruserkrankungen versehentlich und dauerhaft eingeschaltet. Viele der Proteine, die an dieser Abwehrreaktion beteiligt sind, spielen auch bei anderen Erkrankungen eine Rolle und Medikamente, die auf diese wirken, stehen zu Verfügung. Entsprechend ist es naheliegend, diese zur Therapie von AGS zu testen.

Eine Gruppe von Medikamenten sind sogenannte „Reverse Transkriptase Hemmer“, die eigentlich in der AIDS Therapie eingesetzt werden. Die andere Gruppe sind Hemmstoffe der sogenannten JAK1 Kinase. Beide Wirkstoff-Typen zeigen in Patienten klar eine erste Wirkung. So verbessert sich der Zustand der Haut, die bei AGS oft stark in Mitleidenschaft gezogen wird, deutlich bei Gabe von JAK1 Inhibitoren. Auch das Interferon-Level, ein Zeichen für die dauerhaft eingeschaltete Abwehrreaktion, geht runter, wenn Transkriptase-Inhibitoren verabreicht werden. Leider sind die Krankheiten oft komplexer (siehe Beispiel MLD oben). So ist bei dem hier getesteten JAK1 Inhibitor noch nicht klar, ob dieser auch gut über die Blut-Hirn-Schranke wandern kann, um auf die Zellen des zentralen Nervensystems wirken zu können. Darum bleibt abzuwarten, welchen Einfluss die Medikamente auf den gesamten Zustand der Patienten haben. Auch die Frage des Zeitpunkts, bis zu dem diese Medikamente wirken könnten, bleibt zu klären. Dennoch: die bisherigen Ergebnisse sind sehr ermutigend.

Fazit

Im Verlauf des Symposiums wurde deutlich, welche Bedeutung die Immunantworten der Zelle für die Behandlung von Leukodystrophien haben kann. Klar wurde aber auch, wie wenig darüber in den verschiedenen Leukodystrophie-Formen bekannt ist. Eine Aufgabe in den nächsten Jahren wird sicher sein, dieses Bild zu vervollständigen. Dadurch werden sicher mehr und mehr Überschneidungen zwischen verschiedenen Leukodystrophie-Formen und anderen Neurodegenerativen-Erkrankungen deutlich. Vielleicht lassen sich aus diesen Erkenntnissen Medikamente aus anderen Therapien ableiten. Die Voraussetzung hierfür ist aber ein genaues Verständnis des Krankheitsverlaufs.

Für Therapiekonzepte wie Gentherapien und Enzy-

mersatztherapien gibt es sowohl Erfolge als auch schwere Rückschläge. Für manche Leukodystrophien scheinen Therapien greifbar, aber bei vielem brauchen wir einen langen Atem, um den endgültigen Durchbruch zu erzielen. Dabei kommt es aber auch auf folgendes an: standardisierte Bewertungssysteme; Zusammenarbeit zwischen Instituten, um ausreichend Patienten für Studien zu mobilisieren und ausreichend lange Studienverläufe, um Effekte entsprechend bewerten zu können. Viele dieser Punkte lassen sich durch gute Kommunikation lösen. Hierzu hat dieses Symposium einen wichtigen Beitrag geleistet.

Tobias Mentzel

Frischer Wind für die Ernährungsempfehlungen bei AMN und ALD

Angestoßen von Wolfgang Köhler traf sich Anfang September 2017 eine kleine Gruppe von Betroffenen, Wissenschaftlern und Ernährungstherapeuten in Leipzig zu einem Ernährungs-Workshop. Ziel war es, die bis dato wenig transparenten, teilweise auch widersprüchlichen und mit vielen Fragezeichen versehenen Ernährungsempfehlungen bei ALD und AMN zu aktualisieren.

In Deutschland gehen wir - als eines der wenigen Länder - davon aus, dass die Ernährungstherapie einen wichtigen Bestandteil der Therapie bei AMN und ALD darstellt. Basierend auf der Erkenntnis, dass bei Leukodystrophien überlangkettige Fettsäuren nicht abgebaut werden können und deshalb die Nervenzellen schädigen, sollten Lebensmittel wie Butter, fettreiche Milchprodukte, Erdnüsse und bestimmte Speiseöle gemieden werden. Da die körpereigene Produktion überlangkettiger Fettsäuren durch bestimmte einfach ungesättigte Fettsäuren reduziert werden kann, sollte die Zufuhr dieser Fettsäuren, insb. der Ölsäure, erhöht werden. Wir schlussfolgerten, das Betroffene von Leukodystrophien von einer etwas höheren Fettzufuhr - verglichen mit den Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Ernährung für die gesunde Bevölkerung - profitieren können.

Untergliedert nach den einzelnen Lebensmittelgruppen erarbeiteten wir eine Übersicht, mit vorteilhaften Lebensmitteln und solchen, die eher gemieden werden sollten. Diese Übersicht und unsere aktualisierten Ernährungsempfehlungen stellten wir auf dem ELA-Familientreffen vor.

Auch weiterhin bleiben noch viele Fragen offen. Ganz besonders interessiert, wie hoch der Gehalt an überlangkettigen Fettsäuren in den einzelnen Lebensmitteln ist. Die bisher verfügbaren Nährwerttabellen sparen diese wichtige Information aus. So ist ein wichtiges, neu gestartetes Projekt der ELA, Lebensmittel hinsichtlich ihres Gehalts an überlangkettigen Fettsäuren untersuchen zu lassen und den ELA-Mitglieder zur Verfügung zu stellen.

Des Weiteren arbeitet das Ernährungs-Team daran, ein Handbuch zur Ernährung bei Leukodystrophien für Betroffene zu erstellen.

Ganz wichtig sei hier auch noch darauf hingewiesen, dass der „Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA)“, das oberste Beschlussgremium der gemeinsamen Selbstverwaltung im Gesundheitswesen, im März diesen Jahres beschlossen hat, dass für Patienten mit seltenen angeborenen Stoffwechselerkrankungen wie den Leukodystrophien, Ernährungstherapie verordnungsfähig ist. Dieser Beschluss tritt ab 1. Januar 2018 in Kraft. Damit erfährt die Ernährungstherapie noch einmal eine bedeutende gesetzliche Verankerung. Betroffene, bei denen sich die Gesetzlichen Krankenkassen bezüglich der Ernährungstherapie bisher zierten, haben von nun an das Recht, bei Vorlage einer vom Arzt ausgestellten Ärztlichen Verordnung, Ernährungstherapie auf Kosten der Krankenkassen in Anspruch zu nehmen.

Dr. Ulrike Eigner

eigner@ernaehrungsberatung-therapie.de

Ein besonderes Wochenende im Mai

Mal nicht aus der Rolle fallen; mit anderen sprechen, denen man nicht seine Situation erklären muss; entspannt Zeit verbringen. Das ist für Familien mit Leukodystrophien so selten wie die Erkrankung selbst. Beim ersten ELA Familienwochenende hatten zwölf Familien und fast fünfzig Teilnehmer Gelegenheit genau das zu tun. Es war ein großartiges Wochenende. Die Kinder hatten riesigen Spaß und auch die Erwachsenen kamen auf ihre Kosten. Spaß, Entspannung und gute Gespräche.

Ein Highlight am ersten Abend war ein Rolli-Tanz, der alle Familien involvierte. Zwei Choreografen vermittelten Freude an der Musik und der Bewegung und rissen vor allem die Kids in ihren Bann. Tagsüber turnten die einen durch den unglaublich tollen Indoor-Spielplatz, während die anderen bei bestem Wetter mit dem Floß auf dem Mini-See des angrenzenden Parks herumpaddelten. Gemeinsame Aktivitäten wie Bogenschießen, Therapeutisches Reiten, Kanufahren, Sinnesführung, Streichelzoo und Fütterung von Wölfen und Luchsen brachte die Familien in unterschiedlichen Konstellationen zusammen. Den zweiten Abend genossen alle gemeinsam am Lagerfeuer mit leckerem Stockbrot. Dieser Abend mit sternerklarer Sternennacht und Wolfsgeheul war für viele ein unglaubliches Erlebnis.

Es kam wirklich alles zusammen was es braucht, um Kraft zu tanken, zusammen zu finden und auch bei manchen Kindern wurden neue Freundschaften geknüpft. Dieses Wochenende war wirklich ein besonderes Wochenende und eines steht fest: „Im nächsten Jahr werden wir uns wieder treffen“!!







Das ELA Deutschland FAMILIENWOCHELENDE 10 - 13 Mai 2018

Sich austauschen, gemeinsam Kraft tanken und gestärkt in den Alltag zurückkehren. Das ist das Ziel des ELA Familienwochenendes. Das Programm bietet Abwechslung für Betroffene und Geschwisterkinder und lässt ausreichend Zeit, um Alltagsherausforderungen zu besprechen.

Machen Sie mit!

Mehr Infos unter www.elaev.de

Das Family Weekend 2017 von ELA Schweiz

Das Family Weekend 2017 von ELA Schweiz fand, wie in den Vorjahren, im August in Charmey im Schweizer Kanton Freiburg statt und sorgte wieder für viel Begeisterung. Der erste gesellige Abend brachte die Gelegenheit, die neuen Mitglieder kennenzulernen und sich gegenseitig über das Erlebte auszutauschen.

Am Samstagmorgen fand die traditionelle Versammlung der Eltern statt, in der über diverse Themen in Verbindung mit der Krankheit und den Vereinsaktivitäten diskutiert wurde. Währenddessen experimentierten die Kinder und Jugendlichen enthusiastisch mit der Herstellung von Fingerpuppen, mit denen sie im Anschluss eine kleine Aufführung für ihre Eltern improvisierten. Am Nachmittag konnten sich die meisten zu ihrem größten Wohlbefinden in den örtlichen Thermalbädern entspannen. Danach ging's los zum Fuß des Bergs Moléson, wo sich einige auf die Rodelbahn wagten oder einfach die herrliche Bergluft genossen. Die strahlenden Gesichter ließen kein Zweifel: hier befreit sich jeder und bemüht sich, die Krankheit soweit wie möglich für einen Augenblick zu vergessen. Mit der Seilbahn wurden anschließend alle Teilnehmer zum Gipfel des Moléson befördert und genossen ein Fondue-Abend zum Thema „Sternschnuppennacht“ die tatsächlich bevorstand. Dank den anwesenden Spezialisten der Astronomie und ihren Teleskopen, konnte jeder Sternschnuppen, Planeten, und weit entfernte Galaxien erblicken. Vorm Ausklingen des Aufenthalts am Sonntag vereinten sich die Kinder um ein lustiges Spiel: ein riesen Ker Plunk. Bei diesem Spiel geht es darum, bei Herausziehen von bunten Stäbchen aus einem umgedrehten Becher, möglichst wenige Murmeln in einen Behälter fallen zu lassen.

Nach einem feinen Mittagessen ging dann das Family Weekend langsam zu Ende. Wie üblich ermöglichte es den Kindern, die an einer Leukodystrophie leiden, und ihren Eltern, eine Auszeit in ihrem Kampf gegen die Krankheit.





Tapfere Knirpse e.V.

Beim ELA-Familientreffen Anfang November 2017 in Hann. Münden wurden wir dieses Mal fotografisch von einem Mitglied des Vereins „Tapfere Knirpse“ begleitet. Für Martin Witt, eigentlich Kriminaltechniker bei der Polizei, ist es eine Herzensangelegenheit, im ehrenamtlichen Einsatz „Tapfere Knirpse“ zu fotografieren. Und richtig tapfere Knirpse haben wir bei ELA ganz viele.

Hier sind nicht nur unsere kleinen, von den verschiedensten Leukodystrophien betroffenen, Mitglieder gemeint. Auch die Geschwisterkinder müssen häufig tapfer sein. Viel zu oft erfordert es die Situation, dass sie ihre eigenen Bedürfnisse hinten anstellen und manchmal sogar Abschied für immer von ihrem Bruder oder ihrer Schwester nehmen müssen.

Martin Witt und seine ehrenamtlich engagierten Kolleginnen und Kollegen von den „Tapferen Knirpsen“ fotografieren die Sterne, die noch bei uns sind und vielleicht einmal in der Zukunft sogar ihre Krankheit ganz hinter sich lassen können. Andere Organisationen sind im Einsatz für Sternchen aktiv, die sich auf den Weg machen müssen, um bald vom Himmel herab als ewige Erinnerung zu leuchten.

Mit liebevollen Fotos ihrer Sternenkinder spenden sie den trauernden Eltern Trost und schenken Ihnen eine Erinnerung. Erfreulicherweise öffnen in Deutschland immer mehr Kliniken ihre Pforten für die Fotografinnen und Fotografen von Sternenkindern.

Auf der Website www.tapfere-knirpse.de schreibt Herr Günter Jagodzinska, Vorsitzender des Vereins und Freier Journalist: „Der Mut und die Lebensfreu-

de von Kindern, die trotz einer schweren Krankheit oder einer Behinderung dem Alltag mit einem Lächeln begegnen, haben dem Verein „Tapfere Knirpse“ den Namen gegeben.

Bilder können so wichtig sein, wenn man später gemeinsam zurückblickt auf eine unglaublich schwere Zeit, die man gemeinsam gemeistert hat, aus der man als bärenstarkes Team hervorgegangen ist. Wenn der Kampf verloren wird, helfen berührende Erinnerungsbilder Trost zu finden.

Der Verein handelt ausschließlich unentgeltlich zum wohltätigen Zweck. Die Fotografen arbeiten auf eigenes Risiko mit ihrer privaten Ausrüstung in ihrem jeweiligen persönlichen Stil. Wünsche der betroffenen Kinder und Familien werden gerne übernommen, wenn deren Realisierung umsetzbar ist“

Das Gespräch mit Herrn Witt hat mich persönlich sehr berührt und wir von ELA Deutschland e.V. danken Herrn Jagodzinska und Herrn Witt, dass sie unser Anliegen so wundervoll unterstützt haben.

Sie beide und alle Kollegen leisten einen unermesslichen Beitrag für die Familien, die ein schwer krankes oder behindertes Kind lieben und pflegen.

Weitere Informationen finden Sie unter

www.tapfere-knirpse.de

der Kontakt ist unter:

www.tapfere-knirpse.de/kontakt-fuer-familie/ möglich

ELA Steckbrief

Was ist ELA?

Wir sind ein engagierter Selbsthilfeverein von ehrenamtlichen Mitstreitern, mit dem Ziel, die schrecklichen Krankheiten der Leukodystrophien zu bekämpfen. Ein medizinisch-wissenschaftlicher Beirat, bestehend aus 14 Ärzten und Wissenschaftlern, unterstützt uns dabei.

Wofür stehen wir?

- **Förderung** der medizinischen Forschung im Bereich der Leukodystrophien
- Beratung und **Begleitung** der Erkrankten und ihrer Familien
- **Aufklärung** in Medizinerkreisen, damit Leukodystrophien schneller und sicherer diagnostiziert werden können

Wann wurde ELA gegründet?

- 1997 Gründung des „Bundesverein Leukodystrophie e.V.“
- 2013 Umbenennung und Neugründung der ELA Deutschland e. V.

Wieviel Mitglieder hat ELA?

Bei ELA finden sich über 300 Mitglieder mit insgesamt 11 verschiedenen Leukodystrophien

Wie kann man helfen?

ELA ist für seine Arbeit auf Spendengelder angewiesen. Wir freuen uns über kleine Spenden. Wir organisieren auch Spendenläufe in Schulen und Betrieben. „Türöffner“ zu Firmen und Schulen helfen uns sehr.

Wie kann man uns erreichen?

Telefonisch unter: **06692 918113**
Per email: **info@elaev.de**

Was sind Leukodystrophien?

Leukodystrophien sind Erbkrankheiten, die die Myelin Entwicklung im zentralen Nervensystem betreffen. Die Myelinschicht baut sich bei Menschen mit Leukodystrophien entweder nicht richtig auf oder geht nach und nach verloren. Es gibt über 30 verschiedene Leukodystrophien. In ihrer Summe kommen Leukodystrophien häufig vor. Man geht von 1 Fall bei 7663 Lebendgeburten aus.

Was bieten wir unseren Mitgliedern?

- Jährliche **Familientreffen** zum Austausch unter Betroffenen und Mitgliedern
- **Familienwochenende** für gemeinsame Aktivitäten, insbesondere auch für Geschwisterkinder
- Persönliche **Beratung**, Begleitung und Vermittlung an Ärzte
- Regelmäßige Veröffentlichung unseres **ELA Journals** mit nützlichen Informationen

Wer sitzt im Vorstand?

1.Vorsitzende :	Dawn Gelhart
2.Vorsitzender :	Andreas Wenger
1.Schriftführer :	Dr. Tobias Mentzel
2.Schriftführer :	Achim Kaisinger
Kassierer:	Martin Bahners

Was ist die Spendenkontonummer?

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

Mit wem arbeiten wir zusammen?

ELA ist Mitglied bei der Achse e. V.
ELA ist assoziatives Mitglied bei ELA International (ein Verbund von ELA Vereinen in Europa)

Fortsetzung auf der nächsten Seite....

Fortsetzung des ELA Steckbriefs

Unser medizinischer Beirat?

- CA Wolfgang Köhler, Leipzig (Vorsitz)
- Prof. Dr. Volkmar Gieselmann, Bonn
- Prof. Dr. Alfred Kohlschütter, Hamburg
- Dr. Annette Bley, Hamburg
- Dr. Jörn-Sven Kühl, Leipzig
- Dr. Piotr Sokolowski, Wermisdorf
- Prof. Dr. Dr. Robert Steinfeld, Göttingen
- Prof. Johannes Berger, Wien
- PD Dr. Steffi F. Dreha-Kulaczewski, Göttingen
- Dr. Christiane Kehrer, Tübingen
- Dr. med: Ae Lee-Kirsch, Dresden
- Martin Fischer, Dipl. Psychologe, Wermisdorf
- Dr. Ulrike Eigner, Haßfurt



Weihnachtsbaumsammelaktion der St. Hubertus-Jungschützen Avenwedde

Seit mehr als zehn Jahren sammeln die Jungschützen Weihnachtsbäume gegen eine kleine Spende ein.

Die Spendenbereitschaft in diesem Jahr war überlegend. Nicht nur Bürger mit einem Tannenbaum haben gespendet, auch diejenigen die keinen Baum hatten oder ihren bereits persönlich entsorgt haben, ließen es sich nicht nehmen die diesjährige Weihnachtsbaumsammelaktion für ELA e.V. zu unterstützen.

Insgesamt sind so 1.500 Euro zusammen gekommen.

Vielen Dank an die Jungschützen und Familie Hagenlücke.



Spendenaktion für ELA Deutschland e.V. beim TUS Lindenholzhausen ein voller Erfolg!

Am 13. Mai fanden sich bei strahlendem Sonnenschein fast 700 sportbegeisterte Kinder und Erwachsene und doppelt so viele Besucher auf dem Sportgelände der TUS Lindenholzhausen bei Limburg ein, um für ELA Deutschland e.V. zu laufen und Bubble-Soccer zu spielen. Für die Kinder gab es einen 1-km-Rundkurs, die Jugendlichen und Erwachsenen konnten zwischen 5m und 10 km wählen, die in 3 bzw. 6 Runden absolviert wurden. Auf dem Kunstrasen selbst war ein großes Bubble-Soccer-Spielfeld aufgebaut.

Schon am Freitag vor dem großen Tag wurde fleißig aufgebaut, die letzten organisatorischen Dinge wurden geklärt und man wartete gespannt und gut gerüstet auf den Ansturm. Bis zur Woche davor hatten sich ca. 250 Läufer angemeldet. Das Teilnehmerfeld wuchs aber rasch auf 542 Läufer und 24 Mannschaften hatten sich für das Bubble-Soccer-Turnier angemeldet.

Die Siegerehrung der einzelnen Läufe wurde von Dawn Gelhart, 1. Vorsitzende von ELA Deutschland e.V. durchgeführt. Besonders zu erwähnen ist, dass bei den Kleinsten alle Sportlerinnen und Sportler eine Urkunde und ein kleines Präsent erhielten. Bei den Jugendlichen und Erwachsenen bekamen die ersten 3 der jeweiligen Altersklasse eine Urkunde als Erinnerung für diesen schönen Tag, die vor Ort individuell gedruckt wurden!

Die Schwester der Organisatorin und Inhaberin des Friseursalons „Trends & Hair“ in Kirberg, Claudia Sehlhoff-Krepelka, und ihre Belegschaft schnitten an diesem Tag Haare für ELA und spendete alle Tageseinnahmen für die Bekämpfung von Leukodystrophien. Sie konnte am späten Nachmittag einen Scheck über hervorragende 1.300 Euro an Dawn Gelhart überreichen! Vielen lieben Dank für diese Spende und auch danke an die Kundinnen und Kunden, die großzügig die Preise aufrundeten und somit zu der tollen Summe beigetragen haben.

Herr Matthias Späth und Herr Klaus Peise überreichten im Namen der Organisation „Menschen für Kinder e.V.“ einen Scheck über 7.500 Euro an Dawn Gelhart! Dieses Geld fließt komplett und direkt zu Forschungszwecken an das UKE in Hamburg. ELA

Deutschland sagt DANKE!

Von der Pauly Vertriebs GmbH gab es einen Scheck über 1.000 Euro, den Moni Otto von Patrizia Pauly und Patrik Rösen entgegennehmen durfte. Vielen Dank hierfür!

„Es fing ganz klein an, doch dann überschlugen sich die Ereignisse, die Ideen sprudelten und immer mehr Helfer und Spender meldeten sich“, so die völlig überwältigte Organisatorin. Sogar ein kleiner Stand mit Selbstgemachtem wurde aufgestellt und sammelte mit „süßen Grüßen zum Verschenken“ Geld für die Forschung!

Bei der Tombola konnten hochwertige Sachpreise und Gutscheine verlost werden und es wurden zahlreiche Lose an den Mann gebracht. Zu gewinnen gab es unter anderem einen Flachbildfernseher von Samsung, eine Fahrt im Heißluftballon für zwei Personen, ein DTM-Wochenende für zwei Personen in Hockenheim, Gutscheine für das Main-Taunus-Zentrum, Gutscheine für ein Sektfrühstück in einem nahen gelegenen Hotel, einen Tattoo-Gutschein, einen ferngesteuerten Ferrari, zwei Trikots der deutschen Fußball-Nationalmannschaft mit den Unterschriften der Spieler und vieles mehr! Vielen Dank an die Spender dieser unglaublichen Preise!

Den vielen fleißigen, helfenden Händen, den Kuchenbäckerinnen und -bäckern, allen Läuferinnen und Läufern, allen Fußballspielerinnen und -spielern, den Technikern und Musikverantwortlichen, die einen hervorragenden Job gemacht haben, gebührt grenzenloser Dank. Musikalisch wurde dieser Tag unter anderem auch vom Polizeiorchester aus Limburg an der Lahn untermalt. Vielen Dank, dass ihr für uns gespielt habt!

Ein grenzenloses Dankeschön geht an Moni und Jörg Otto mit Johanna, Felix und Lina, an die Familie und Freunde für die hervorragende Organisation und Durchführung dieses riesigen Events und an unsere 1. Vorsitzende Dawn Gelhart, die zusammen mit ihrer Familie den weiten Weg aus dem hohen Norden angetreten ist und die Mitglieder von ELA Deutschland e.V., die als Unterstützung den Weg nach Lindenholzhausen gefunden haben.

Spender und Unterstützer

Zum Abschluss schoss eine Drohne dieses tolle Foto der menschlichen ELA-Formation.

Last but not least senden wir ein riesiges Dankeschön an die Verantwortlichen des TUS Lindenholzhausen, die uns dieses tolle Sportgelände für den guten Zweck kostenlos zur Verfügung gestellt haben.

Mit diesem Event haben wir wieder einen Schritt in die richtige Richtung getan und hoffen, dass wir unserem Ziel, ein Heilmittel gegen Leukodystrophien zu finden, wieder ein Stück nähergekommen sind.



Frauenpower – Eine Staffel läuft für ELA!

Frankfurt Marathon 2017

Gar nicht gut sah es am Morgen des 29. Oktober 2017 aus, als ich mich auf den Weg nach Frankfurt machte. Es regnete Hunde und Katzen und der Wind auf der Autobahn schüttelte mein kleines Auto ordentlich durch.

„Nun gut, erstmal ankommen und die Lage vor Ort bewerten. Umentscheiden können wir uns immernoch.“ Es geht ja schließlich auch um die Gesundheit aller Teilnehmerinnen, die am nächsten Tag beim Arbeitgeber auf der Matte stehen müssen. Und siehe da, 15 Minuten nach Ankunft zeigte sich die Sonne, die Wolkendecke riss auf und nahm uns die Entscheidung ab.

Somit ging um 10:30 Uhr Anja Schätzle an den Start, um den ersten Streckenabschnitt von 12 km zu laufen und nach unglaublichen 1 Stunde und 13 Minuten den Staffelchip an Gerda Besier zu übergeben. Weitere 6,5 km und 46 Minuten später startete Ulrike Bodenheimer die 9,5 km-Etappe. Nach einer Stunde durfte dann auch Sue Rollmann loslaufen und nach insgesamt 4 Stunden und 10 Minuten über 42,195 km überquerte die komplette ELA Staffel die Ziellinie in der Frankfurter Festhalle. Es ist immer wieder schön, wie viele unterschiedliche Menschen ich bei der ehrenamtlichen Arbeit und dem damit verbundenen Sport kennenlernen darf. Und dieses Mal wurde fast die komplette Staffel einmal umgekrempt. Nur eine der 4 ursprünglich gemeldeten Läufer(Innen) konnte 2017 teilnehmen. Vielen Dank deshalb an Ulrike Bodenheimer und Anja Schätzle, die sich spontan bereit erklärt haben, mitzumachen!!

Bemerkenswert war wie immer auch die sportlich faire und internationale Atmosphäre in der Stadt:

jeder half jedem, sich zurechtzufinden und rechtzeitig zur Wechselzone zu gelangen.

Die Organisatoren stellen jedes Jahr ein riesiges Event auf die Beine. Respekt dafür!



Ein herzlicher Dank geht an alle Läuferinnen der ELA Staffel 2017:

Anja Schätzle, Gerda Besier, Ulrike Bodenheimer und Sue Rollmann (in Starterreihenfolge)

Wir verabschieden uns an dieser Stelle von Sue, die sich nach dem 2017er Marathon aus der Staffel zurückziehen wird. Vielen Dank für deine 3 Teilnahmen, deinen Optimismus in jeder Lage und deine Power!

Falls jemand am 28. Oktober 2018 mitlaufen möchte, darf sie oder er sich gern bei mir melden. Gerda Besier, gerda.besier@elaev.de. Am besten bis 15. Juni 2018, damit wir den „Frühbucherpreis“ erwischen. Ich freue mich auf DICH!

Wir kochen für ELA – 18. Februar 2017 mit Frank Buchholz



Im Jahr 2016 kam der zweite Vorsitzende, Andreas Wenger, auf die Idee, Köche und Bäcker als Paten für ELA Deutschland e.V. zu gewinnen, da sich die Betroffenen der Leukodystrophie „Adrenomyeloneuropathie (kurz „AMN“) strikt an eine fettmodifizierte Diät halten sollen. Erste Kontakte wurden geknüpft, Gespräche wurden geführt und im Laufe des Jahres wurde die Planung mit Frank Buchholz, der das Mainzer Restaurant „Bootshaus“ am Rheinufer erfolgreich betreibt, konkret.

Somit fand am 18. Februar 2017 das erste Event der Reihe „Wir kochen für ELA“ unter der Leitung des Mainzer Sternekochs Frank Buchholz in dessen „Kochwerkstatt“ statt. Unter den Teilnehmern durften wir unter anderem die 1. Vorsitzende, Dawn Gelhart

sowie Dr. Wolfgang Köhler und Prof. Johannes Berger begrüßen, die frisch von einer Konferenz eingeflogen waren und den Kochlöffel schwingen. Im ehemaligen Sternerrestaurant, das jetzt als Kochschule genutzt wird, zauberten die Teilnehmer Vorspeise, Zwischengang, Hauptgang und Dessert nach den diätetischen Vorgaben für AMN-Betroffene und bewiesen eindrucksvoll, dass man mit den, für die Diät zugelassenen Lebensmitteln, ein sensationelles Essen zubereiten kann.



Regionale Zutaten und hochwertige Qualität sind Frank Buchholz beim Kochen besonders wichtig. In einer perfekt ausgestatteten und 2015 neu eingerichteten Profiküche ließen sich die Zutaten nach einem kleinen Ausflug in die Produktkunde und Theorie auch super zubereiten und es gab Tipps wie sich Gerichte aus der Sterneküche auch zu Hause einfach nachkochen lassen.

Jeder Schritt wurde vom Profi kurz erklärt und



dann an einen Teilnehmer übergeben, so dass es niemandem langweilig wurde. Vom Filetieren und Entgräten des Lachses, über das Putzen des Wildkräutersalats oder Vorbereiten der Artischocke für die Pastafüllung wurde alles erläutert und höchste Konzentration war gefordert.

Das von den Kursteilnehmern zubereitete Menü kam aus den Töpfen, wurde unter professioneller Anleitung auf den Tellern angerichtet und direkt im großzügig und stilvoll eingerichteten Gasträum



serviert. In locker-fröhlicher Runde genoss man nach getaner Arbeit das selbstgekochte Essen und den passenden Wein dazu.

Ein rundum gelungenes Event und ein schöner Abend, der in vielen Bildern und einem Imagefilm festgehalten wurde und auf unserer Website www.wir-kochen-fuer-ela.de abrufbar ist.



Das gekochte Menü liest sich wie folgt:

Lachstartar mit Kartoffelpuffer und Limonensauce

Frischkäse-Artischocken-Ravioli mit Oliven-Tomaten-Vinaigrette

Schweinekinn, Morchel, Mango, Malz

Passionsfruchttarte mit Blutorangenkompott & Mango-Lassi-Sorbet

Dieser Kochkurs war das erste Event dieser Reihe, weitere Kurse mit bekannten Köchen bundesweit sollen folgen!

Informationen über weitere Events werden auf www.wir-kochen-fuer-ela.de veröffentlicht.

Wir backen für ELA

Der zweite Event der Reihe „Wir kochen für ELA“ fand am 14. Oktober bei strahlendem Sonnenschein mit einem von Deutschlands besten Bäckern, Peter Kapp, im schönen Rheinhessen beim 2. Vorsitzenden von ELA Deutschland e.V., Andreas Wenger, statt.



„Auf Peter bin ich 2014 im Rahmen eines Beitrags bei Galileo auf Pro7 aufmerksam geworden und habe 1 Woche später Kontakt aufgenommen. Dieser Kontakt hat sich gefestigt, Peter wurde der erste Pate in der ELA-Familie, und zusammen kreieren wir im Rahmen dieses Backkurses das ELA-Brot, das die AMN-Diät mit eigens abgestimmten Zutaten super unterstützt“, so Andreas Wenger.



Insgesamt 8 Teilnehmer schauten dabei dem Artisan Boulanger über die Schulter, wie er scheinbar kinderleicht mit verschiedenen Mehlen, Kartoffeln, speziellem Salz und weiteren leckeren Zutaten ein Brot nach dem anderen vorbereitete. Sogar ein glutenfreies Brot wurde gebacken.

Star des Nachmittags aber war das ELA Brot, das an diesem Tag kreiert wurde. Maßgabe war, den Grundteig so einfach wie möglich zu gestalten, damit er für jeden Zuhause gut nachzubacken ist.

– 14. Oktober 2017 mit Peter Kapp



Das ELA Brot

Zutaten:

- 500g Mehl (Weizenmehl Typ 405)
- 500g überw. festkochende Kartoffel geschält ca. 25 Minuten kochen
- 20 g Salz
- 1 Päckchen Trockenhefe
- 400 g kaltes Wasser
- 50 g Olivenöl
- weitere Gewürze nach Wunsch

Vorbereitung:

- alle Zutaten in den Behälter der Küchenmaschine geben, (diese sollte für diese Menge auch ausgelegt sein!!) und mit dem Knethaken ca. 10 Minuten auf Stufe 1 kneten. Dann noch mal 5 Minuten auf Stufe 2. Zeiten bitte unbedingt einhalten, nicht kürzer!
- Der Teig ist zum Schluss dick und zäh; es entsteht kein Teig, der mit der Hand geformt werden kann!
- So viel in eine Kastenform füllen, dass diese 2/3 voll ist. Bei einer kleinen reicht es für 2 Brote. Teig mit einem Handtuch abdecken und wenn möglich über Nacht in den Kühlschrank stellen. Er muss auf jeden Fall mehrere Stunden gehen.

Der Backvorgang:

- Auf den Boden im Backofen eine feuerfeste Schüssel mit ca. 500 ml Wasser stellen. Gitter auf

die zweite Stufe von unten einsetzen. Ofen auf 230 Grad Ober/Unterhitze (nicht Umluft) vorheizen.

- Teig mit einem scharfen Messer quer einschneiden. Wenn gewünscht mit Olivenöl bestreichen und mit Salz und/oder Gewürzen (z.B. Kräuter der Provence) bestreuen.
- Brot in den Ofen stellen und 25 Minuten bei 230 Grad backen. Jetzt ganz kurz den Backofen öffnen um den Wasserdampf entweichen zu lassen.
- Weitere 20 Minuten bei 180 Grad weiter backen. Aus dem Backofen nehmen und auf ein Kuchengitter stürzen.

Tipp:

Das Ergebnis wird von vielen Faktoren beeinflusst (z. B. welches Olivenöl, welche Kartoffelsorte, Gehzeit, Mehlqualität, etc.). Es sind sicher mehrere Versuche notwendig, um ein gutes Ergebnis zu erhalten.

Mögliche Varianten:

Die Menge an Mehl bzw. Mehlersatz muss immer 1 kg sein. Man kann die Mengen innerhalb des Kilos verändern oder Zutaten ergänzen, ggf. Grieß, Kürbis, Süßkartoffel, Dinkelmehl,...dabei darf der Kartoffel/Kürbisanteil nicht größer sein als 50%.

Viel Erfolg und guten Appetit.

„Wir kochen für ELA“ trifft Max Pallauf



Seine Ausbildung zum Koch schloss Max im Yachthotel am Chiemsee ab. Anschließend arbeitete Max in den besten Hotels – von Mallorca, Kitzbühel, Zypern bis Florida. Von jeder seiner Stationen brachte er die besten Kreationen, die die jeweiligen Küchen zu bieten haben, mit.

Nach einem „Zwischenstopp“ im Le Meridien in München machte sich Max 2013 mit seinem eigenen Restaurant „MaximilianS Gut Apfelkam“ am Chiemsee, selbstständig. In kürzester Zeit erhielt er durch den Michelin Guide „Bib Gourmand“ eine Auszeichnung. Seit 2016 hat sich Max auf die Ernährungsberatung spezialisiert und ist zudem als Personal Trainer und Model tätig. Max ist verheiratet, hat eine kleine Tochter und wohnt in der Nähe von Rosenheim.



Warum ich mich für ELA engagiere.

Ich habe das Glück, bereits an den schönsten Orten der Welt gewesen sein zu dürfen; eine glückliche und gesunde Familie zu haben und: Mir geht es einfach gut – nicht zuletzt auch Dank der guten Ernährung. Von meinem Glück und meiner Erfahrung möchte ich gerne etwas abgeben und freue mich sehr, ein Teil von „Wir kochen für ELA“ werden zu dürfen.

Thema und Termin Kochkurs „Wir kochen für ELA“

Wir möchten Anfang des Jahres mit einem Kochkurs „Fit in das Frühjahr“ starten. Der Kurs wird in Wiesbaden stattfinden – das exakte Datum wird in Kürze festgelegt und auf der website www.wir-kochen-fuer-ela.de veröffentlicht.

ELA- Weihnachtskipferl

Zutaten:

- 100g Dinkelmehl
- 50g Gemahlene Haferflocken
- 80g Erythrit (kalorienfreie Zuckeralternative)
- 100g Magerquark
- 200g Gekochte Kartoffeln
- 40g Kokosöl
- 30ml Milch, 0.1%
- Erythrit und gemahlene Vanilleschote für die „Panade“

Zubereitung:

- Alle Zutaten zu einem glatten Teig verarbeiten und diesen durchkühlen lassen.
- Kipferl drehen und diese auf ein Blech mit Backpapier legen. Bei 170°C ca. 8-10 Minuten im Ofen backen. Die noch warmen Kipferl in einer Mischung aus Erythrit und Vanille wenden.

Gutes Gelingen und FROHE WEIHNACHTEN!

Der Tag der Seltenen Erkrankungen 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 richtet sich in erster Linie an die allgemeine Öffentlichkeit aber auch an politische Entscheidungsträger, Behörden, Vertreter der Industrie, Forscher und Mediziner. In über 60 Ländern weltweit wird der „Rare Disease Day“ begangen. Auch ELA Deutschland war am „Tag der Seltenen“, dem 25. Februar, unterwegs, um bei Politikern, Medizinern und Interessierten für ELA und den Kampf gegen Leukodystrophien zu werben. Familie Slaver und Familie Richter vertraten ELA in Essen und in Dessau wurde der Verein durch Uwe Siebert und Ole Krug repräsentiert.



Der 90. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie in Leipzig

Der jährliche DGN-Kongress ist das zentrale Wissenschafts-, Fortbildungs- und Diskussionsforum der neurologischen Medizin in Deutschland. Die Veranstaltung liefert neue Impulse für die Diagnose, Therapie und Erforschung neurologischer Erkrankungen und bietet mit der DGN-Fortbildungsakademie in nur vier Tagen ein umfassendes Update über das gesamte Spektrum der Neurologie. Der DGN-Kongress ist einer der größten deutschsprachigen Medizinkongresse und zählt zu den drei besucherstärksten neurologischen Kongressen weltweit.

Für uns als Patientenorganisation ist es wichtig in diesem Rahmen über die Leukodystrophien zu informieren. Nur so können wir dazu beitragen, dass Ärzte schneller zur Diagnose Leukodystrophie finden und Patienten auch über ihren Arzt von ELA erfahren. Über vier Tage hinweg, haben wir Ärzte mit Flyern versorgt, Gespräche geführt und erklärt was sich hinter unserer Krankheit verbirgt. Darum einen großen Dank an Collin Dietze, Katja Wuttke und Nico Kroboth die ELA vertreten haben.

Aktionen in NRW



Der ELA-Stand wächst Jahr für Jahr. Das Bild ganz links stammt aus vorherigen Jahren, das Bild rechts zeigt den Stand aus dem letzten Jahr.

Zechenfest 2017

In NRW war unser Verein 2017 wie in den vergangenen Jahren auch auf dem Zechenfest auf Zeche Zollverein in Essen vertreten. Zum 28. Mal lud die Werbegemeinschaft des Stadtbezirks VI gemeinsam mit der Stiftung Zollverein zum großen Zechenfest auf das Weltkulturerbe ein.

Das „Fest für die ganze Familie“ lockte mit einem bunten Programm über 30.000 Besucher. Norbert Slaver machte bereits zum vierten Mal mit einem Stand für ELA Deutschland auf Leukodystrophien aufmerksam. Mit jedem Jahr wächst der Stand, den wir Dank des Veranstalters kostenfrei auf dem Gelände aufbauen können. Während Norbert im Ersten Jahr noch an einem Tapeziertisch in einer Ecke stand, präsentiert er ELA nun, auch Dank einer Spende der Sparda Bank NRW, mit einem auffälligen Pavillon in der Mitte der großen Halle.

Um den Besuchern ELA näher zu bringen, wurden Gespräche geführt und Infomaterial verteilt.



Daneben gab es Kugelschreiber und ELA Tattoos. Dieses Jahr allerdings nur gegen eine kleine Spende, damit die Besucher sich ernsthafter mit dem Thema auseinandersetzen und dass nach dem Fest eine ansehnliche Spende an ELA überreicht werden konnte.



ELA
Deutschland
e.V.



Find us on
Facebook

Belieben sie auf dem neusten Stand zu Veranstaltungen rund um Leukodystrophien und ELA Deutschland e.V.

Kinderfest im Grugapark anlässlich des Weltkindertags 2017

Neben den fast schon traditionellen Veranstaltungen wie dem Zechenfest und dem „Tag der seltenen Erkrankungen“ war ELA dieses Jahr auch auf dem Kinderfest anlässlich des Weltkindertags im Grugapark vertreten, einem Volkspark, der aus der GRUGA (Große Ruhrländische Gartenbau-Ausstellung) aus dem Jahr 1929 hervorging. Mit seinen vielen Aktionen zu Technik und Naturwissenschaft

macht der Kindertag Groß und Klein zu Forschern und Entdeckern. Eine wunderbare Veranstaltung, um darauf hinzuweisen wie wichtig die Forschung für andere Kinder ist.

Auf Leukodystrophien aufmerksam machen, zeigen, was diese Erkrankung für die Betroffenen bedeutet und zum Helfen animieren. Das ist hier super gelungen.

Am ELA-Stand wurden die Besucher nicht nur auf die seltene Erkrankung aufmerksam gemacht. Kinder konnten auch bei einem Ballonflugwettbewerb gewinnen. Die drei Absender, deren mit Helium gefüllten Ballons am weitesten flogen, bekamen je zwei Eintrittskarten für einen der großen Freizeitparks in NRW. Auch die Finder, die die Postkarten an ELA zurücksendeten, wurden mit je einer Eintrittskarte belohnt.

Ein großes Dankeschön gilt den Familien Nikolaus, Richter und Slaver, die bei den Aktionen sehr tatkräftig mitgeholfen haben. Wir laden alle Mitglieder ein, sich an unseren Aktivitäten in NRW zu beteiligen und genauso sind neue Ideen immer herzlich Willkommen. Damit durch viele kleine und große Aktionen ELA, genauso wie der Stand auf dem Zechenfest, immer mehr in dem Mittelpunkt rückt.



Weihnachtsmarkt am Tenderingssee 2017

Bereits zum vierten Mal in Folge nahm Martina Kropp Ende November am kleinen Weihnachtsmarkt am Tenderingssee teil. Sie verkaufte Liköre, Rumtrüffel, Berliner Brot etc., zu Gunsten von ELA. Am Ende des Tages war der Stand ausverkauft und sagenhafte 393,30 € in der Kasse. Mehrfach wurde nachgefragt, was ELA überhaupt ist und man kam ins Gespräch. Einen großen Dank an alle, die an diesem schönen Tag den Weg zum Tender gefunden und damit die Arbeit des Vereins für die Familien und die Forschung unterstützt haben.

Vielen Dank an Familie Kropp für diesen Einsatz bei frostigen Temperaturen. Vielen Dank auch an alle Spender und alle die mithelfen, Leukodystrophien bekannter zu machen.



Ein besonderer Duft über Dresden

Über Dresden hing an einem Abend im Juli ein ganz besonderer Duft. Die Parfümerie Thiemann hatte zur Armani Duftpräsentation eingeladen. Viele Gäste waren eingeladen und unser Pate Ronny Krappmann moderierte durch den Abend und sang auch einige Lieder von seinem neuen Album „Niemandland“. Bei der Eröffnungsrede vor 620 geladenen Gästen machte Ronny Krappmann auf ELA Deutschland aufmerksam und ich - Dawn Gelhart - konnte vom Vereinsleben berichten. Lose wurden verkauft und der gesamte Erlös ging an ELA. Es gab tolle Preise zu gewinnen; unter anderem Handtücher, Parfüm-Sets, Gürtel (Armani), Übernachtungen in einem Luxus-Hotel und auch die neue CD von Ronny Krappmann. Sehr stolz war ich, zu sehen, dass alle Lose innerhalb



kürzester Zeit verkauft wurden und am Ende des Abends eine stolze Summe von knapp 3000,- zusammengesammelt sind.

ELA Deutschland bedankt sich bei allen, die diesen Abend ausgerichtet haben.

Anlassspenden

In diesem Jahr hatten wir 2 runde Geburtstage in der Familie, die wir als Anlass genommen haben, um zu Spenden für ELA aufzurufen.

Statt Geschenke haben wir uns eine Spende der Gäste zugunsten von ELA gewünscht. Es ist sehr gut angekommen, da hier natürlich der direkte persönliche Bezug da ist und die allermeisten Gäste Niklas kennen. Viele spenden so vielleicht ein bisschen mehr und es kamen insgesamt knapp 3500 Euro zusammen.



Martina Kropp

Mitglieder Tipp: Mietlift für den Urlaub

Im September 2017 macht Ansgar einige Tage Urlaub (Gruppenreise) auf Langeoog. Wir ließen uns von der Hausärztin einen Mietlifter für den Urlaubszeitraum rezeptieren. Die Krankenkasse TKK übernahm die Kosten. Wir fanden per Internet ein Sanitätshaus, das den Lifter zur Unterkunft beförderte und auch wieder abholte. Das war eine große Erleichterung. Allerdings braucht man einige Wochen Vorlaufzeit.

Familie Ruffer



MENSCHEN BEI ELA

Unser Leben mit Leukodystrophie

Wie sich unser Leben veränderte Morbus Canavan

In diesem Jahr steht unser Journal ganz im Zeichen unserer Mitglieder – der ELA Familie.

Sabine Hübscher

Direkt nach dem Familientreffen 2017 traf sich das Redaktionsteam, um Ideen für das neue Journal zusammenzutragen. Dabei kam die Idee zum Aufruf an die Mitglieder auf, darüber zu berichten, wie es zur Diagnose kam, wie man damit lebt und welche Tipps & Tricks für andere Betroffene und Familien mit betroffenen Kindern hilfreich sein könnten.

Viele Betroffene und Familien sind diesem Aufruf gefolgt und haben ihre ganz persönliche Geschichte für uns aufgeschrieben. Es ist sehr bewegend die Texte von anderen Betroffenen zu lesen, und das macht diese Ausgabe des ELA Journals wirklich besonders. Dafür bedanken wir uns ganz herzlich!



Julian wurde am 16. Mai 2004 in Flensburg mit 2190g geboren - vier Wochen zu früh. Damit wurde er in die Kategorie „Frühgeburt“ eingestuft. Daher kam er zur Beobachtung auf die Intensivstation, wo er im Wärmebett lag. Alles schien bisher normal. Zum gestillt werden war er jedoch zu schwach. Er wurde teilweise über die Sonde in der Nase ernährt. Ansonsten bekam er die Flasche. 14 Tage musste Julian in der Klinik bleiben, dann wurden wir entlassen. Dann stand schon bald die

U3 beim Kinderarzt an. Bisher schien alles in Ordnung.

Im August 2004 stellte der Kinderarzt fest, dass die Entwicklung etwas verzögert sei und dass Julian den Kopf nur schwer halten konnte. Im November stand die U5 an. Der Kinderarzt hatte nun deutlich mehr den Eindruck, dass etwas nicht stimmte. Julian zeigte eine deutliche Muskelhypotonie, mäßige Kopfkontrolle, kaum Aufrichtung aus der Bauchlage. Daher empfahl der Arzt eine weitere Diagnostik. Er nahm von Julian Urin ab und schickte es ein. Dann kam der Anruf vom Kinderarzt, der alles veränderte: „Frau Hübscher, ich möchte heute Abend nach der Sprechstunde zu Ihnen nach Hause kommen.“ In mir kam die Angst hoch und ich wusste, dass etwas mit unserem Baby nicht in Ordnung war. Ich rief meinen Mann Stephan an, um ihm von dem Anruf zu berichten. Ich weinte und konnte den Rest des Nachmittags keinen klaren Gedanken mehr fassen. Um 18:30 Uhr kam der Kinderarzt und teilte uns mit, dass er nun wüsste, was mit Julian los sei. Er hat Morbus Canavan. Im Moment gäbe es 4-5 Canavanfälle in Deutschland. Julian wird nicht älter als drei oder vier Jahre. Ich hörte nicht mehr zu und nahm alles wie in einer Wolke wahr. Unser Julian behindert?

Die nächsten Wochen waren sehr schwer für uns. Zumal auch die Taufe

Menschen bei ELA

von Julian anstand. Eine Taufe ist ein Fest der Freude und dieses Fest war nun ein ganz besonderes Erlebnis. Der Pastor hat tröstende, warme Worte gefunden und die Gäste und Gemeinde gebeten, Wünsche an uns und Julian zu schreiben, die dann in eine kleine Holztruhe gelegt wurden: „Wenn es Julian einmal nicht gut geht, nehmt einen Zettel heraus und er wird euch Kraft geben.“ Bis heute haben wir diese Truhe nicht angerührt.

Von Selina lernen Pelizaeus-Merzbacher Syndrom

Familie Bal

Im Februar 2014, als Valentin 8 Monate alt war, gingen wir zum Arzt, da wir wussten dass etwas nicht stimmt. Erst ein Jahr später, fanden wir heraus, dass er zu wenig Myelin hat, aber eine genaue Diagnose hatten wir noch immer nicht.

Es war einerseits gut, dass man endlich ETWAS gefunden hat, das die Situation erklärt, aber umso mehr Fragen hatte ich. Woher kommt es? Wird das wieder gut? Kann es schlechter werden? Wird Valentin gehen/sprechen können? Kann er damit 100 Jahre alt werden? Und das Schlimme war: ich wusste, dass kein Arzt mir diese Fragen beantworten kann. Es blieb diese Ungewissheit und diese riesige Angst.

Erst im Dezember 2015 hatten wir endlich eine Diagnose: „Pelizaeus-Merzbacher Disease“ - „Pelizaeus-Merzbacher Disease“ - immer wieder hörte ich diese Worte in meinem Kopf. Und dann ging ich auf die Suche nach Antworten und auf die Suche nach anderen Betroffene. Ich bereitete eine lange Liste mit Fragen vor, für das erste und jedes weitere Gespräch mit der Neurologin.

Ich telefonierte im folgenden Jahr mit vielen Wissenschaftlern und Ärzten, um diese Krankheit wirklich gut zu verstehen und um zu erfahren was in der Forschung gemacht wird. Ich bin jemand, der sich bei Problemen ins ‚Tun‘ stürzt. Dabei darf ich mich selbst nicht vergessen und mich manchmal zu fragen, wie es mir damit geht, aber ich beschäftige mich lieber mit der Frage „Was kann ich tun?“.

Darum bin ich auch Board Member der PMD Foundation und deren Scientific Advisory Board in Amerika und auch im engen Kontakt mit ELA. Ich probiere, die Arbeiten beider Organisationen miteinander zu

Julian ist heute 13 Jahre alt und ein sehr, sehr fröhlicher Junge. Wir sind dankbar für jede Minute, in der er uns ein Lachen schenkt - trotz der Schmerzen, die ihm sein Körper beschert. Wir möchten ihn keine Sekunde missen! Wichtig ist, dass beide Elternteile so eine schwere Krankheit ehrlich akzeptieren und im Hier und Jetzt leben. Was morgen ist, weiß keiner!



Das Foto, ist eine Zeichnung von Selina, die sie gemacht hat. Das sind Selina und Valentin, wenn sie schon groß sind. Da kann Valentin stehen/gehen

verbinden bzw. ich Sorge für den Austausch. Mein großes Vorbild im Umgang mit PMD ist Selina, Valentin's große Schwester (6 Jahre). **Wenn man sie fragt, ob Valentin mal gehen können wird, sagt sie: „Das weiß ich nicht“ und das ist auch egal.** Sie liebt ihren kleinen Bruder über alles, lebt im Hier und Jetzt und nimmt ihn so wie er ist. Sie behält allerdings immer die Hoffnung, dass er mal stehen oder gehen können wird bzw. sie wünscht es ihm, weil oft zeichnet sie Valentin ohne Rollstuhl. Diese Krankheit und alles, was damit verbunden ist, ist eine emotionale Achterbahn. Mit vielen Höhen und Tiefen, mit viel Angst, aber noch mehr Mut. Man hat auf einmal 10 Jobs dazubekommen und muss probieren unendlich viele Termine in einer Woche unterzukriegen, während man konstant mit verschiedenen Organisationen diskutiert und verhandelt, um Hilfe zu bekommen. So schwierig es manchmal ist, damit zu leben, bin ich auch unglaublich dankbar, für die neuen Menschen, die mir auf diesem Weg begegnet sind. Andere Familien mit dem gleichen oder ähnlichen Schicksal... unglaublich tolle Leute, ohne die ich es nicht schaffen würde.

Mein Weg bis zur Diagnose

Adrenoleukodystrophie

Martin Büchler

Ich sitze in Wermsdorf bei Herrn Köhler in einem Besprechungszimmer, starre auf weiße Flecken auf der MRT-Aufnahme von meinem Gehirn. Die Tränen kann ich nicht mehr zurückhalten. Eine Entzündung im Kopf wurde uns gerade erklärt? 2 Jahre habe ich noch zu leben wurde uns gesagt? Eine Stammzelltransplantation? Aber mir geht es doch eigentlich gut.

Zerebrale Adrenoleukodystrophie? Nur etwa ein Jahr zuvor hatte ich noch nie von dieser Krankheit gehört. Auch nicht von AMN. Oder Leukodystrophien. Ich heiße Martin, bin im Allgäu aufgewachsen, habe Abi gemacht, bin zum Studium nach Karlsruhe gezogen, mein Leben drehte sich um mein Maschinenbaustudium, Fußball, WG-Leben, um Auslandssemester, technische Simulationen und Laborversuche. Jetzt war ich endlich fertig mit meinem Master. Alle Möglichkeiten schienen mir offen zu stehen. Ich war gerade zur Belohnung 6 Wochen mit meiner Schwester in Australien. Auffällig wie oft ich am Strand aufs Klo musste aber einfach ein wunderschöner Urlaub. Seitdem bin ich motiviert auf Jobsuche. Nun, im April 2014, bin ich gerade im Anzug auf dem Weg zu einem Vorstellungsgespräch. Da geschieht ein kleines Malheur. Ich nasse mich ein. Der Weg zu dem nächsten Rastplatz war einfach zu weit. Wo kam denn das her? Bin ich zu aufgeregt? Solche Vorfälle häuften sich. Deswegen konsultierte ich einen Urologen. Er fand bis auf einen erhöhten Restharn nichts Auffälliges. Seine einzige Erklärung: "Psychosomatisch".

Während dieser Zeit bin ich zurück in mein Heimatdorf gezogen. Wie „früher“ wollte ich wieder Fußball spielen. Ich hatte viel Freizeit, hab fleißig trainiert, aber dennoch wurde ich nicht richtig fit. Ich war oft einfach zu langsam am Ball, weil ich nicht schnell genug reagierte.

Im Sommer startete ich dann ins Berufsleben, in der Konstruktion in einem mittelständischen Unternehmen. Es war nicht mein Traumjob, aber ich war froh, dass die Jobsuche beendet war. Meine „psychosomatischen“ Probleme verbesserten sich nicht. Da ich sowieso nicht von der Diagnose überzeugt war, besuchte ich erneut einen Urologen. Auf dessen



Der Weg zur Diagnose war mühesam, zäh und voller Hürden - wie eine Bergtour.

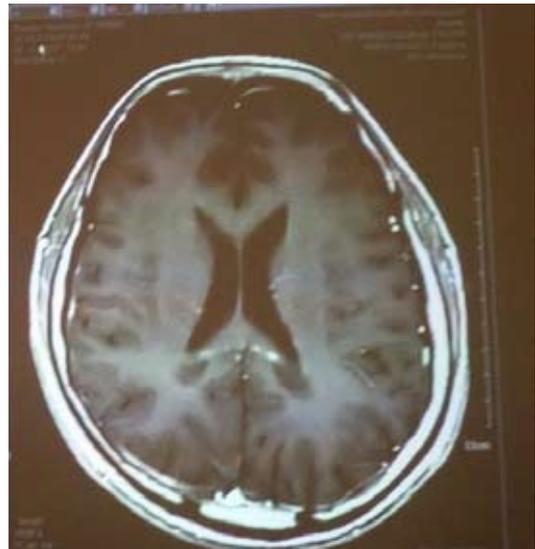
Rat unterzog ich mich einer Urodynamik. Diese Untersuchung zeigte Auffälligkeiten und der Urologe veranlasste MRT-Untersuchungen meines Rückenmarks und Gehirns. Die Radiologen sahen Veränderungen auf den Bildern. Allerdings hatten sie derartiges noch nie zuvor gesehen und empfahlen weitere neurologische Untersuchungen.

Nächste Station der Odyssee sollte also die Neurologie des RKU in Ulm sein, kurz nach Jahresbeginn 2015. Nach den ersten Reflextests machten mir die Ärzte klar: ich bin krank. Nur war nicht klar, was mir denn fehlt. Es folgten weitere Untersuchungen, mir wurde Liquor (Nervenwasser) entnommen und noch ein MRT des Gehirns durchgeführt. Während ich im Krankenhaus auf eine Erklärung wartete, musste ich an meinen, vor vielen Jahren verstorbenen, Onkel denken. Der Bruder meiner Mutter saß, solange ich ihn kannte, im Rollstuhl. Ich wusste nicht warum und fragte bei Verwandten nach. Ich erfuhr, dass mein Onkel zunächst 10 Jahre auf MS behandelt wurde, bevor er die Diagnose AMN bekommen hat. Niemand in der Familie hat sich jedoch mit der Krankheit befasst. Die Diagnose meines Onkels, die Information zur Ursache dieser Krankheit, die ich aus dem Internet bezog, und die Vererbungsregel, die ich aus der Schule kannte, legten mir nahe, dass auch ich diese Erkrankung habe. Aber ich wollte Sicherheit. Anstatt mich über die Erkrankung aufzuklären, kamen die Ärzte aber mit einer Gruppe von Studenten in mein Zimmer und wir malten einen Stammbaum. Nach einer Woche verließ ich das Krankenhaus wieder und neben einem Gentest wurden

weitere Blutuntersuchungen veranlasst. Zum MRT des Gehirns bekam ich noch gesagt, dass man da Veränderungen erkennen kann. Diese wären aber in unwichtigen Bereichen und da auch mein Liquor nicht entzündet ist, müsse ich mir keine Sorgen machen. So verließ ich das Krankenhaus mit einer vagen Diagnose, ohne Therapieangebot und der Hoffnung, dass ich eigentlich kerngesund bin.

Im März hatte ich einen Termin zur Besprechung der Ergebnisse meines Gentests. Zwischenzeitlich habe ich mich weiter im Internet über die Erkrankung informiert. Trotz der Hoffnung gar nicht krank zu sein, hatte ich mittlerweile begonnen auf meine Ernährung zu achten. Als ich der Ärztin endlich erwartungsvoll gegenüber saß, konnte mir nur mitgeteilt werden, dass das Ergebnis des Gentests nicht auffindbar sei. Das Blutergebnis bestärke jedoch den Verdacht. Kein Ende der Ungewissheit und keine Hilfe bei der Suche nach einer Therapie. Über das Internet wurde ich bereits auf Herrn Köhler aufmerksam. Ich bat den Chefarzt daher meine Daten an ihn weiterzuleiten und vereinbarte direkt im Anschluss einen Termin in Wermsdorf. Mit meiner Freundin hatte ich seit längerem geplant ein verlängertes Wochenende in Rom zu verbringen. Kurz bevor wir in das Flugzeug gestiegen sind, erhielt ich einen Anruf aus Wermsdorf. Das MRT vom Gehirn muss wiederholt werden. Natürlich hat mich diese Nachricht tief verunsichert. Ich erinnere mich noch immer genau an diesen Moment. Gerade zurück aus dem Kurzurlaub sind wir, meine Freundin, meine Eltern und ich, nach Wermsdorf gefahren. Das MRT wurde wiederholt und wir wurden ins Besprechungszimmer von Herrn Köhler gebeten. Auf einer großen Leinwand betrachteten wir die neuen Aufnahmen meines Gehirns und die vom November. Ich bekam ein mulmiges Gefühl, als Herr Köhler immer wieder betonte: „So sah es im November NOCH aus“.

Ein Jahr nach dem überraschenden Malheur auf dem Weg zum Vorstellungsgespräch, nach Monaten der Ungewissheit und noch bevor meine AMN durch einen Gentest identifiziert werden konnte, sitze ich nun Herrn Köhler gegenüber und bin mit einer neuen Krankheit konfrontiert: Zerebrale ALD. Er sagt, es sieht sehr schlecht für mich aus. Die Veränderung der MRT Bilder zeigen einen Entzündungsprozess in meinem Gehirn. Die Entzündung werde sich schnell fortsetzen und in wenigen Jahren zur Bettlägerigkeit, Pflegebedürftigkeit und vorzeitigem Versterben führen. Ich



Das MRT-Bild meines Gehirns. Weiße Stellen in der Mitte des Bildes zeigen, dass Kontrastmittel aufgenommen wurde.

konnte meine Tränen nicht mehr halten.

An diesem Tag fand ich endlich Gewissheit. Die Krankheit, die Ursache der vielen diffusen Symptome hatte einen Namen. Seit dem ersten Gedanken an meinen Onkel hatte ich immer gehofft, dass es nicht soweit kommt, dass ich nicht auch die Diagnose AMN bekomme. Dass ich ALD bekommen würde, war seither heimlich meine schlimmste Befürchtung. Aber nun stand die Diagnose, entgegen aller Zuversicht. Ich hatte Glück. Durch mein ständiges Bemühen Aufklärung zu finden, durch gute Informationen im Internet und durch das schnelle Handeln von Herrn Köhler konnte ich die letzte Möglichkeit einer Therapieform ergreifen: eine Stammzelltransplantation. Weitere zwei Jahre später bin ich noch nicht ganz fertig mich an mein Leben mit AMN zu gewöhnen, aber ich bin froh, dass ich es geschafft habe, die zerebrale Form ALD zu überstehen.

**Über mich und mein Leben mit AMN/ALD
schreibe ich auch unter**

www.meinexald.wordpress.com

Ihr könnt mich auch gerne kontaktieren

Martin Büchler
martinibue@aol.com



Letzte Chance Knochenmarktransplantation

Auszüge aus meinem Blog meinexald.wordpress.com

Martin Büchler

Die Hauptaufgabe des Knochenmarks ist die Blutbildung. Da sich in meinem Kopf eine Art Entzündung, verursacht durch die ALD, ausbreitet, die durch bestimmte Blutzellen gestoppt werden kann, bekomme ich ein neues Knochenmark. Das funktioniert kurz gesagt so: Durch eine Vorbehandlung wird mein Knochenmark zerstört. Währenddessen werden einem Spender, dessen Knochenmark bestimmte Kriterien erfüllt, Stammzellen entnommen. Sobald mein Knochenmark zerstört ist, werden mir diese Stammzellen eingesetzt. Die Stammzellen des Spenders sind dann in der Lage das Knochenmark neu aufzubauen. Das, so ist der Plan, stoppt die Entzündung in meinem Kopf. Klingt irgendwie einfach.

So in etwa wurde mir die Therapie einem Vorabgespräch an der Charité erklärt. Ich wurde vor allem aber auch über die Risiken aufgeklärt. Die Ärzte waren dennoch zuversichtlich, da die Krankheit in einem frühen Stadium diagnostiziert wurde. Das einzige das scheinbar gegen mich sprach war eine gewisse Unsicherheit, da ich für einen Erwachsenen sehr jung war. Was dann folgte war die Spendersuche, das Warten auf einen Lebensretter, während die Entzündung im Kopf ungestört fortschritt.

Ich hatte Glück es wurde schnell ein Spender gefunden und am 23. Juli 2015. betrat ich mein Krankenzimmer in der Charité Berlin. Ich musste zunächst Formulare ausfüllen, beantworten, ob mein Leichnam zu Forschungszwecken genutzt werden dürfte. Ich wurde nochmals genau über die

Risiken der Transplantation aufgeklärt. Es wurde mir gesagt, dass 25% der Patienten die Behandlung nicht überleben. Ich werde eine Zeit ohne Abwehrsystem sein und somit anfällig für allerlei Infektionen. Kann auch sein, dass der Körper das neue Knochenmark nicht annimmt oder das neue Immunsystem den eigenen Körper angreift. Seitdem meine größte Angst: eine GvHD (Graft-versus-Host-Disease – zytotoxische Reaktion von implantierten bzw. transfundierten Immunzellen gegen den Wirtsorganismus). Und darauf soll ich mich, „nur“ weil ich im letzten Jahr Schwierigkeit mit den Beinen und der Blase hatte, einlassen?

Herr Köhler hatte mir diese Behandlungsmethode mit aller Zuversicht nahe gelegt trotz der Risiken nahegelegt. Nicht nur, weil es die letzte Chance war, dem mir vor kurzem diagnostizierten frühzeitigen Tod zu entgehen, sondern auch, da die Entzündung glücklicherweise in einem sehr frühen Stadium erkannt wurde. Ich konnte zudem auf die Unterstützung meiner Freundin und die meiner Familie für die mir bevorstehende Zeit verlassen.

Mit großem Respekt vor dem Bevorstehenden sitze ich an einem kleinen Tisch neben dem Bett, dem Arzt gegenüber. Beim Anblick der vielen Überwachungsgeräte im Zimmer bekomme ich mulmiges Gefühl. Der Arzt erklärt mir welche Vorbereitungen nun bis zum Tag der Spende getroffen werden: Ein Herzecho, Ultraschalluntersuchungen, ein EKG, Röntgenuntersuchungen, Knochenmarkspunktion und ein zentraler Venenkatheter. Dann noch einmal ein freies Wochenende, die neuen Informationen verdauen und etwas Kraft für die bevorstehende



Behandlung sammeln. Montag wird mir dann der Venenkatheter gelegt, über den dann alle nötigen Medikamente zur Vorbereitung und schließlich die Stammzellen eingeleitet werden können. Die Vorstellung, dass bald ein Schlauchsystem an meinem Hals hängt, sowie die Liste der damit verbundenen Risiken machte mir Angst.

Dass der Eingriff dann relativ harmlos verlief, war eine aufbauende Erfahrung. Ich lernte, mich an den ungewohnten Schlauch am Hals zu gewöhnen, ich bekam einen Atemtrainer und ich wurde in die nun nötige Körperpflege eingeführt: Neben Waschen sollte ich mich täglich eincremen und ich bekam zwei verschiedene Mundspülungen, welche ich nach dem Essen nehmen musste. Ich sollte mich möglichst viel bewegen. Leider durfte ich aber aufgrund eines Keims das Zimmer nicht verlassen. Mein Bewegungsradius war also begrenzt. Dafür bekam ich von Anfang an Physiotherapie und versuchte selbst, täglich Übungen mit meinem Thera-Band zu machen. Ich fühlte mich von dem Team sehr gut versorgt.

Es waren nun neun Tage Zeit bis zur Transplantation. Die Zeit der Konditionierung, also der Vorbereitung mit Chemotherapie und Antikörpern. Wir haben neun selbstgebastelte Kalenderblätter an meinem Schrank gehängt. So verschwand täglich ein Blatt vom Schrank, ich rückte der Spende näher. Die Behandlung startete mit Busulfan, ein Chemotherapeutikum. Jeden Tag musste ich eine Tablette schlucken. An den ersten Tagen habe ich davon nicht viel gespürt. Mein Urin wurde scheinbar sauer, worauf ich ein neues Medikament bekam. Dann kam Cyclophosphamid dazu, die zweite Chemotherapie, intravenös über den Katheter. Diese Behandlung spürte ich sehr deutlich. Zuerst brannte es nur leicht in meiner Nase, da das Medikament sofort meine Schleimhäute angriff. Es wurde schlimmer. Mir war immer übel. Um diesen schlechten Drogentrip zu beenden, bekam ich Medikamente gegen die Übelkeit.

Ab Sonntag bekam ich dann zusätzlich Antithymo-

zytenglobulin (ATG). Also Antikörper, die mein restliches vorhandenes Immunsystem zerstören sollen. Während der Behandlung hing ich am EKG. Dann 39,4 °C Fieber. Obwohl ich mich nicht so fühlte, war ich aus Sicht der Ärzte schließlich vorbereitet für den Start in ein neues Leben.

Mein Tag 0. Ich bekam mein neues Knochenmark.

Die Transplantation selbst war total unspektakulär. Nichts anderes als eine Bluttransfusion. Die Stammzellen des Spenders wurden mir über den Venenkatheter zugeführt. Während dem wichtigsten Moment für mein heutiges Leben schief ich und ließ die Stammzellen in Ruhe anfangen, meinen Körper zu erkunden.

Die anfängliche Ruhe währte nicht lang. Mein Darm fing an weh zu tun. Nach dem Essen hatte ich immer wieder krampfartige Schmerzen, die ich fast nicht ertragen konnte. Da die Wärmflasche nicht mehr weiterhalf, bekam ich Schmerzmittel und krampflösende Medikamente. Wie ich heute weiß, hat die Chemotherapie zu einer Mukositis Grad IV und zu Entzündungen an den Schleimhäuten im ganzen Körper geführt. Ich versuchte durchzuhalten, gegen den Schmerz anzukämpfen, mir nicht anmerken zu lassen, wie sehr ich darunter leide. Ich fing wieder an zu fiebern. Eine Woche lang, täglich, immer wieder über 39°C. Tag für Tag versuchte ich irgendwie zu überstehen.

Zu Schmerzen und Fieber gesellte sich Übelkeit. Ich musste mich täglich übergeben. Auch die Mundspülungen konnte ich nicht durchführen. Eines der Medikamente wurde daher fortan intravenös zugeführt. Die Atemübungen kamen oft zu kurz. Ich gab mein Bestes und habe sie nur an einem einzigen Tag ausgesetzt. Meine Mundschleimhaut entzündete sich, ich produzierte sehr viel Speichel, musste ständig in einen Becher spucken. Über eine Woche lang konnte ich fast nichts von dem Essen behalten. Dazu steigerten sich meine Beschwerden beim Schlucken. Darum wurde ich fortan intravenös



Momente der Therapie in Berlin, Wermsdorf und Oberstaufen. Immer für mich da: Leonie (ganz links)

ernährt. Durch einen weiteren Schlauch an meinen Katheter. Wenigstens beruhigten sich Magen und Darm und mir ging es wieder besser.

Barthaare und die Kopfhaare habe ich abrasieren lassen. Die Chemo hat dazu geführt, dass sie sich nach und nach gelöst haben. Ich trug einen Dauerkatheter in der Blase, da mich ein BK-Virus erwischt hat. Immerhin hatte es den positiven Effekt, dass ich mich nicht mehr so oft zum Klo bewegen musste. Gegen Wassereinlagerungen bekam ich ein weiteres Medikament, Lasix. Es erschienen kleine Einblutungen (Petechien) am ganzen Körper, besonders unter den Achseln. Die Hornhaut löste sich von meinen Füßen und es bildeten sich Blasen an der ganzen Sohle. Pelzschühchen halfen. Es gab aber auch immer wieder gute Nachrichten: Am Tag 10 erreichten die Leukozyten einen Messwert von „0,13“. Ein Lebenszeichen des neuen Knochenmarks. Tag für Tag konnten wir beobachten wie die Leukozyten langsam stiegen. Nun, am Tag 20 hatten die Leukozyten zum ersten Mal einen Wert über eins erreicht. Ich darf wieder Besucher ohne Mundschutz empfangen. Das steigerte die Hoffnung, dass alles bald überstanden ist.

Am Tag 23 durfte ich zum ersten Mal mein Zimmer verlassen. Es sollte ein besonderer Moment sein. Ich musste mich vorher gut eincremen, um mich vor der Sonne zu schützen. Zusammen mit meiner Freundin ging ich nach draußen. Ich konnte nicht gut und nicht weit laufen, nahm deswegen einen Rollstuhl. Wegen der vielen Ansteckungsgefahren fühlte ich mich aber sehr unsicher im Freien. Mein Zustand verbesserte sich stetig. Am Tag 27 wurde mein Knochenmark ein zweites Mal punktiert. Dabei wird mit einer Stanze ein Stück vom Beckenkamm entnommen und Blut direkt aus dem Knochenmark gezogen – eine etwas unangenehme Prozedur. Aber eine gute Nachricht, die Chimärismus-Analyse zeigte, dass mein Knochenmark mittlerweile überwiegend aus den Zellen des Spenders aufgebaut war.

Am Tag 32 hatte sich mein Zustand dann soweit

stabilisiert, dass ich aus der Transplantationsstation entlassen wurde. Ich hatte mir schon sehr viel Gedanken gemacht, auf was ich zu Hause bald alles achten werden muss. Dass beispielsweise nur frisch geöffnete Lebensmittel gut für mich sein werden. Dass ich mit Gartenarbeit noch etwas warten muss und ich hoffte, dass die Baustelle unterhalb meiner Wohnung keine Gefahr darstellt. Es ging aber nicht direkt nach Hause. Herr Köhler wollte mich für ca. zwei Wochen stationär zu sich nach Wermsdorf holen, um den neurologischen Verlauf weiter zu beobachten. Aus den zwei Wochen wurden fünf. Es gab Komplikationen. Immer wieder hatte ich unerklärliche Fieberschübe auch während der Reha in Oberstaufen. Ich ging nach der Reha auch direkt weiter ins Klinikum in Kempten von da aus ein Tag nach Hause und noch zweimal ins Klinikum in Ulm. Schließlich sollte es insgesamt vier Monate dauern bis ich kurz vor Weihnachten 2015 wirklich nach Hause konnte.

Etwa ein Jahr später fahre ich zum ersten Mal zum ELA Familientreffen. Lerne andere AMN-Betroffene kennen, treffe Sven, dessen Blog mir so viel Unterstützung war, sitze neben Herrn Köhler auf dem Podium, und weiß gar nicht wie sehr ich ihm danken soll. Ich lerne Colin kennen, der, in der Charité ein paar Zimmer neben mir, genau in der gleichen Situation lag. Endlich können wir uns austauschen. Bald darauf verschwindet das letzte Medikament von meiner Liste, welches ich aufgrund der Spende nehmen musste.

Wenn ich heute zurückdenke, bin ich sehr froh, dass ich in der Zeit in Berlin nie alleine war. Ich bin sehr dankbar, dass meine Freundin immer bei mir sein konnte und auch meine Familie Zeit hatte, mich sehr oft zu besuchen. Nicht vergessen werde ich auch die Krankenschwestern und Ärzte auf der Station. Sie waren einfach super nett, beantworteten all meine Fragen, waren immer für mich da, sodass ich mich auf der Station sehr wohl und gut behandelt fühlte.

Wie gehen wir mit der Erkrankung um?

Pelizaeus-Merzbacher Syndrom

Martina Kropp

Vor fast 13 Jahren haben wir die Diagnose PMD für unseren Sohn erhalten. Es zieht einem den Boden unter den Füßen weg... doch mit der Zeit lernt man mit der Erkrankung umzugehen. Niklas hat noch einen gesunden Bruder bekommen und als Familie versuchen wir einfach, viel gemeinsam zu unternehmen. Niklas wird überall mit einbezogen und auch bei der Hobby- und Freizeitgestaltung ist man erstaunt, was alles möglich ist. Ob Fahrrad fahren, schwimmen, segeln, Skifahren... nach dem Motto „Je doller desto besser“ belohnt uns Niklas mit einem breiten Strahlen und wir fühlen uns fast wie eine „normale“ Familie. Diese schönen Dinge und Erinnerungen geben Kraft für den Alltag und helfen uns in Zeiten, in denen nicht alles so „rund“ läuft.



Alternative Medizin kann helfen!

Pelizaeus-Merzbacher Syndrom

Alexandra Seidel Lauer

Als Mutter eines an Pelizaeus Merzbacher erkrankten

Sohnes bin ich Trägerin der Mutation im PLP-Gen in einem meiner X-Chromosomen. Ich war „kerngesund“, fast nie krank und voller Energie – bis ich 40 wurde, dann begannen meine Gesundheitsprobleme.

Als erstes traten Schlafstörungen auf, ich brauchte Stunden, bis ich einschlafen konnte, später lag ich nächtelang wach, zwar im Dämmerzustand, aber ohne in einen erholsamen Tiefschlaf zu fallen. Die physischen und psychischen Auswirkungen von Schlafstörungen sind enorm und obwohl Millionen Menschen in Europa an Schlafstörungen leiden, steht die Schlafforschung noch in den Kinderschuhen. Daher haben meine zahlreichen Besuche bei verschiedenen Ärzten und sogar in einer Schlafklinik keine Lösung gebracht. Es wurden mir nur starke Medikamente angeboten, die auch nach einiger Zeit die Wirkung verloren. Meine Schlafstörungen hängen sicherlich mit dem Pelizaeus Merzbacher Syndrom zusammen, denn auch unser Sohn braucht Stunden, um einzuschlafen.

Da mir die klassische Medizin nach drei Jahren nicht weiterhelfen konnte, habe ich nach alternativen Heilungsmethoden geforscht. Und dort fand ich Abhilfe durch Akupunktur. Es hat zwar fast ein Jahr gedauert, bis der Akupunkteur die richtigen Punkte fand, aber zwei Nadeln im Fussbereich und eine mitten auf den Kopf lassen mich ein- und durchschlafen. Was eine Erleichterung! Und die chinesische Heilkunst konnte auch mein zweites Leiden lindern: Mein Augennerv ist angegriffen und seine Nervenleitfähigkeit beeinträchtigt, da das Myelin um den Augennerv nicht mehr in Ordnung ist – eindeutig eine Auswirkung der PMS-Krankheit. Die Augenmüdigkeit war unerträglich, ich konnte kaum noch die Augen offenhalten oder richtig lesen (obwohl ich keine Brille brauchte), so müde waren meine Augen. Auch hier wurde nach zahlreichen Arztbesuchen im klassischen Bereich keine Lösung gefunden. Nur Akupunktur hilft mir: Zwei Nadeln im Bauchbereich lassen die Augenmüdigkeit einfach verschwinden. Die Energieströme, die durch die Heilkunst behandelt werden, lassen meinen Augennerv auf natürliche Weise wieder normal funktionieren. Natürlich muss ich mich alle 6 Wochen akupunktieren lassen, damit meine Beschwerden nicht wiederkehren, aber es tut nicht weh und lässt mich normal leben.

Unser langer Weg zu ELA

MLC Leukodystrophie

Ansgar, Wolfgang und Roswitha Ruffer

Die Diagnose Leukodystrophie (Verdachtsdiagnose: Morbus Alexander) traf uns ins Herz, kam uns unwirklich vor.

Das war am 28. Mai 1986

Ansgar war damals 3 Jahre und 10 Monate alt.

„Aus der Bahn geworfen“, musste unser Alltagsleben doch weiter funktionieren, mussten wir uns auch um unsere damals 8-jährige Tochter, um unsere Jobs und die täglichen Dinge des Lebens kümmern. Ein MRT war damals „Ende der Diagnostik“. Wir stürzten uns auf die uns zur Verfügung stehenden Therapien wie Physiotherapie, Ergotherapie, Reittherapie, Schwimmen und versuchten, Ansgar nach den vorhandenen Möglichkeiten zu fordern und fördern. Die Diagnostik blieb unberührt.

Ein großes Thema wurde auch die Hilfsmittelversorgung. Zu Beginn der Kindergartenzeit lief Ansgar noch, später schafften wir einen Reha-Buggy an, im 1. Schuljahr (Ansgar war 7 Jahre alt) bekam er seinen 1. Rollstuhl, ein ferrariroter Rahmen mit schwarzem Sitzpolster. Ich kann nicht berichten „Wie“, aber wir arrangierten uns mit Ansgars Handicap, richteten unsere Urlaube entsprechend ein, hatten Hilfe durch Zivildienstleistende, die Ansgar in der Freizeit und auch in der Schule begleiteten.

Das Schulende nahte, ein neuer Lebensabschnitt begann, so brachte ein Praktikum in der WfbM (Werkstatt für behinderte Menschen) Klarheit darüber, dass hier der richtige Ort für Ansgars Tätigkeit sein wird. Inzwischen ist Ansgar 18 Jahre in der WfbM beschäftigt.

Super!!

Am 1. Dezember 2014 zog Ansgar, inzwischen 32 Jahre alt, aus dem Elternhaus aus. Wir hatten uns mit anderen Eltern behinderter Kinder zusammengeschlossen, um eine Wohnmöglichkeit für unsere erwachsen gewordenen Kinder zu finden. Nach vielen Jahren gelang es uns und der Einzug wurde am 1. Dezember 2014 gefeiert.

www.youtube.com/watch?v=febTehZoqv0

Im April 2016 kam für Ansgar ein großer gesundheitlicher Einbruch. Er hatte unerträgliche Schmerzen, konnte nicht schlafen, verweigerte Essen und Me-



Ansgar beim ELA Familientreffen 2017

dikamente, verlor an Gewicht. Diagnostiziert wurde eine stark abgenutzte und verformte Hüfte, ein neues Hüftgelenk wurde eingesetzt und im April 2017 wurde Ansgar noch einmal im Annastift in Hannover an Muskeln und Sehnen operiert. Danach trat eine gesundheitliche Stabilisierung ein. Ansgar kommt nun wieder gut in seiner Wohngemeinschaft zurecht, fährt täglich für 4 Stunden in die WfbM und hat wieder Spaß am Leben, besonders wenn sein Fußballteam Arminia Bielefeld gewonnen hat. Die Heimspiele besucht Ansgar regelmäßig zusammen mit seinem Vater.

Während der Schmerzphase 2016 suchten wir auch per Internet nach Hilfe, da die behandelnden Ärzte recht unentschlossen waren und sich uns die Frage stellte, ob Ansgars Schmerzen auch ursächlich durch die ungeklärte Leukodystrophie ausgelöst werden.

ELA

war die Adresse und unseren ersten Telefonkontakt hatten wir mit Achim Kaisinger, dem ich an dieser Stelle recht herzlich danken möchte. Er rief sehr zeitnah zurück und vermittelte mir einen Telefonkontakt mit einer Mutter, deren Kind auch die Diagnose Morbus Alexander hat.

Außerdem nahm ich Kontakt mit dem UKE Hamburg auf. Anfangs vermittelte mich Schwester Waltraud Hubert an Frau Julia Bohnenpoll, mit der ich etliche Gespräche führte, dann bekamen wir am 28. November 2016 einen Termin bei Frau Dr. Annette Bley in der Leukodystrophie Sprechstunde. Frau Dr. Bley ermutigte uns, Ansgars Leukodystrophie durch ein MRT und eine humangenetische Untersuchung

Menschen bei ELA

diagnostisch abklären zu lassen. Das Ergebnis ist nun eine MLC Leukodystrophie, auch „van der Knaap Syndrom“ genannt.

Die Diagnose verändert Ansgars Leben nicht, aber wir meinen, einen richtigen Schritt getan zu haben und freuen uns, dass Ansgar wieder „so gut drauf“ ist, so dass er und auch wir mit ihm noch eine schöne Lebensstrecke vor uns haben.

Gut, dass es ELA gibt, Dankeschön, wir sind gerne beim Familienwochenende dabei gewesen.

Großes Lob, großer Dank an das Organisationsteam.

Unser Leben mit ALD und AMN

Elisabeth Elind

2002 wurde bei meinem ältesten Sohn ALD diagnostiziert. Für eine Therapie war es bereits zu spät und nach nur 6 weiteren Monaten starb er mit nur 11,5 Jahren.

Als meine Mutter 2009 erkrankte und eine Sepsis bekam, war auch ihr Leben ein anderes. Es wurde deutlich, dass sie an AMN erkrankt war.

Ich bin ebenfalls Trägerin der X-ALD, habe aber nur wenige Symptome. Meinen C26-Wert habe ich durch eine Diät (Diätassistentin Zdenka Michaleks Diät) normalisiert. Ich war 50 Jahre alt, als ich die Diät begonnen habe und ich wusste nicht, dass ich bereits Symptome habe.

Durch die Symptome, die meine Mutter hatte, kam ich zu Wolfgang Köhler. Ich suchte nach Hilfe für sie und im Gespräch mit Herrn Köhler überzeugte er mich, vorsorglich mit der Diät zu beginnen.

Bevor ich die Diät begonnen habe, war ich oft sehr müde und es war schwer, mich lange zu konzentrieren. Jetzt, wenn ich mich an die Diät halte, kann ich gut leben. Ich esse vielleicht 4-5 Mahlzeiten am Tag und versuche, nicht zu viel Stress zu haben. Wenn ich mal etwas extra Energie brauche, muss ich ein bisschen mehr essen. Ich kann sehr gut laufen und dass mache ich auch. Jeden Tag eine Stunde.

Skifahren mit Niklas

Hier eine kleine Anregung, mal etwas Neues mit der Familie auszuprobieren

Martin Kropp

Mit seinen 13 Jahren versuchen wir unseren Sohn Niklas bei möglichst vielen Aktivitäten teilhaben zu lassen. Dabei ist es bisweilen gar nicht so wichtig, ob er selbst aktiv teilnimmt oder bei unseren Familienaktivitäten einfach nur dabei ist.

Als begeisterte Skifahrer sind wir auf die Aktivitäten des deutschen Rollstuhlsportverbandes gestoßen, der regelmäßig einen Kurs für sitzenden Skilauf als Familienfreizeit anbietet. Für diesen Kurs fahren wir in den Osterferien an den Kaunertaler Gletscher.

Im Hotel „Weisseespitze“ (<https://www.weisseespitze.com/hotel.html>), dem ersten Rollihotel in den Alpen ist die gesamte Gruppe mit den unterschiedlichen Bedürfnissen durch die jeweiligen Behinderungen bestens untergebracht. Das Kaunertaler Skigebiet ist besonders auf die Ansprüche von Menschen mit Behinderungen eingerichtet. Vom Parkplatz geht es barrierefrei sowohl zu den Liften als auch zum Restaurant und den sanitären Einrichtungen.



Mit Bettina Mössenböck von der Universität Wien sowie Gerda Pamler, zunächst im Kader des Deutschen Skiverbands und dann nach einem Unfall international in der Monoski Szene unterwegs, sind zwei Experten als Organisatoren involviert.

Auf einen behinderten Skifahrer kommt dann entweder ein Betreuer aus dem eigenen mitgebrachten Umfeld oder ein vom Organisationsteam



gestellter Betreuer. Diese Zweierteams fahren dann in den je nach Anforderungen und Können gebildeten Gruppen.

Bevor es jedoch auf die Piste geht, werden die Skigeräte auf die Fahrer angepasst und das Material geprüft; schon zu der Urlaubsvorbereitung gehörte eine genaue Vermessung der Kinder, um eine optimale Auswahl der Leihgeräte zu gewährleisten. Oben am Parkplatz werden dann Mann und Material ausgeladen und vorbereitet. Mit jedem Skitag geht das mit mehr Routine vorstatten.

Erst wird Niklas im dicken Fußsack verpackt und angeschnallt, dann nochmal angegurtet und mit Helm und Brille ausgestattet. Es folgt ein kurzes Briefing mit unserem Skilehrer „Wuschel“ und los geht's.

Der Liftservice kennt die verschiedenen Skigeräte und deren Handhabung und gibt Hilfestellung beim Ein- und Aussteigen. Zudem öffnen sich immer Tore, die uns an den manchmal vorhandenen Schlangen vorbeiführen.

Immer wieder sieht man internationale Monoski-Teams mit Betreuern an Slalomstangen vorbeisausen. Das Skigebiet ist als Trainingszentrum für Kadertrainings behinderter und nicht-behinderter Skiläufer bekannt.

Für uns geht es zunächst auf die breite Zentralpiste, die wir immer wieder über einen Schlepplift erreichen. Im Gegensatz zu den anderen Touristen bevorzugen wir den Schlepper wegen des einfachen Zusammenspiels mit dem Skigerät. Sessellift fahren ist, wie wir später dann noch lernen, allerdings auch kein Problem.

Nach einer Abfahrt zur Eingewöhnung sind alle wieder voll dabei und Niklas kann es gar nicht schnell genug gehen. Bei aller Begeisterung wird aber natürlich von allen auf größtmögliche Sicher-

heit geachtet.

Nach gut zwei Stunden freuen wir uns auf eine Pause im Restaurant und den fälligen Boxenstopp und nach der Nachmittagsrunde erwartet uns unser Hotel mit Kaffee und Kuchen und einer freilich barrierefreien Sauna sowie Schwimmbad.

Am vorletzten Nachmittag werden die Helme geschmückt und Verkleidungen gebastelt. Schließlich wollen wir beim abschließenden Skirennen nicht nur durch unsere Performance auf den Brettern auffallen. Das Rennen gliedert sich in zwei Läufe um Slalomstangen und es gewinnt derjenige, der eine möglichst geringe Zeitdifferenz zwischen den beiden Parcourszeiten vorweisen kann. Das Rennen ist immer das Highlight, viele bekommen hier einen ersten Eindruck von Sport und Wettkampf.

Dieses Jahr musste das Team noch besondere Prüfungen absolvieren. So gab es Schneesturm, der eine Anfahrt zur Bergstation nur noch mit Ketten ermöglichte. Nach mehrmaligem Montieren und wieder abnehmen der Traktionshilfe geht das nun auch mit verbundenen Augen. Dann gab es trotz April einen Kälteeinbruch unter Minus 12 Grad. Also mussten noch Gesichtsmasken organisiert werden, die auch ohne Widerstand sofort und dankbar angenommen wurden.

Noch ein Wort zum Hotel: Es ist schon beeindruckend, wie sich ein Hotel auf die Bedürfnisse von behinderten und nicht behinderten Menschen einstellen kann, ohne gleich einen Charakter eines Sanatoriums zu bekommen. Ganz selbstverständlich gibt es in allen Bereichen abgesenkte Tische und ausreichend Raum zum Manövrieren von Rollis. Dennoch fühlen sich auch Gäste ohne besondere Bedürfnisse gut aufgehoben. Das nenne ich mal Inklusion Klasse gemacht und nicht nur gewollt.

AMN Mitglieder Tipps

Trekkingtour mit Gehstützen

Annette M.

Eine unserer zurückliegenden Wandertouren mit Zelt und Rucksack auf den Lofoten ist uns und unseren damals 4 und 6 Jahre alten Kindern besonders eindrücklich in Erinnerung geblieben. Mit der Zeit entstand die Idee, diese mit den irgendwann erwachsenen Kindern zu wiederholen. Sie würden dann kräftig sein und nun einen Teil unseres Gepäcks tragen können.

Aber als die Kinder erwachsen wurden, war unser Sohn nach einer zum Stillstand gekommenen ALD psychiatrisch erkrankt. Bald darauf schritt die Gehbehinderung fort.

Trotzdem: Wir machten uns nach 21 Jahren zu Viert, die Campingausrüstung auf Drei verteilt, auf den Weg, mein Sohn mit Hilfe von 4-Aminopyridin (Dank an Herrn Köhler) und Gehstützen.

Die Tour führt durch eine eindrucksvolle Schlucht zum Nordmeer, wo sich 2 Strände von „karibischer



Schönheit“ (Wanderführer) an Felsmonolithen und Tafelberge lehnen.

In der Nacht war alles in das farbige, unwirkliche Licht der Mittsommer-Sonne getaucht.

Das Naturerlebnis und dass wir es geschafft haben, hat uns alle beflügelt.

Von Wilhelm von Humboldt stammt das passende Zitat: „Es ist unglaublich, wie viel Kraft die Seele dem Körper zu verleihen vermag.“

Selbsthilfe Blasenprobleme

Ich habe die arretierte Form der ALD, die Entzündung im Kopf ist nach 6-12 Monaten zum Stillstand gekommen. Wie viele Andere habe auch ich große Probleme mit häufigem Harndrang, unvollständiger Entleerung und stundenweise Harnverhalt.

Ich nehme Mictonorm Uno 45 mg, was kaum hilft. Daher habe ich im Internet recherchiert und bei einem großen Versandhändler mit A „Kürbiskern-Komplex“ gefunden. Vom gleichen Hersteller gibt es auch den „Blasen -und Nierenkomplex“. Beide sind von den Inhaltsstoffen sehr ähnlich. Ich wechsele immer mal zwischen beiden. Ich nehme es seit über einem Jahr und habe große Erfolge damit erzielt. Die Frequenz des Wasserlassens hat sich durchaus verlängert, ich bekomme die Blase damit in der Regel leer und Restharn bleibt meistens auch nicht zurück.

Wichtig: Man muss es konsequent dauerhaft jeden Tag zweimal einnehmen.

Bis die Wirkung eintritt kann es einige Zeit dauern. Außerdem nehme ich 2-4 mal in der Woche „Biomenta Cranberry“, was auch sehr gut für die Blase ist.

Ich habe auch tolle Erfahrungen mit Kamillentee und Brennnesseltee gemacht. Also jeweils 1 Beutel Brennnesseltee und 1 Beutel Kamillentee in eine große Tasse geben und 5 Minuten ziehen lassen. Am besten am frühen Abend. Das beruhigt die Blase schon sehr.

Das sind nur meine Erfahrungen, aber wer seine Lebensqualität noch verbessern möchte, kann es ja probieren.

Leben mit dem Alexander Syndrom

David Brenner

Liebe Betroffene, liebe Angehörigen,

mein Name ist David Brenner und bei mir wurde 2014 das Alexander-Syndrom diagnostiziert. Zwei Jahre zuvor hatte ich geheiratet und gerade erst war Anfang des Jahres unser Sohn zur Welt gekommen. Das Leben war also aufregend genug und uns war die Schwere der Krankheit anfangs gar nicht klar. Die Diagnose wurde von der Universitätsklinik Heidelberg gestellt und dort wurde mir auch gesagt, dass die Krankheit zwar im Kindesalter zum Tode führen würde, aber die erwachsene Form nur sehr langsam verlief.

Damals lebten wir in Mannheim in einem Altbaugebäude im zweiten Stock und die Treppen wurden zunehmend schwerer für mich. Mir wurde nach und nach die Dringlichkeit der Situation bewusst. Uns war klar, dass wir möglichst schnell umziehen müssten. Zum einen bräuchten wir eine größere Wohnung, zum anderen müsste die Wohnung ohne Treppen zugänglich sein. Das war jedoch leichter gesagt als getan und unsere Suche zog sich länger und länger hin. Schließlich hatten wir Glück und fanden eine sehr schöne Erdgeschoßwohnung mit Gartenanteil in Wiesloch bei Heidelberg. Diese hatte weiterhin den Vorteil, dass für mich der Weg zur Arbeit wesentlich kürzer sein würde.

Ich arbeitete damals und heute immer noch als technischer Redakteur bei dem Softwarekonzern SAP SE. Kurz nach unserem Umzug musste ich leider tatsächlich das Autofahren aufgeben. Auf das rechte Bein konnte ich mich nicht mehr verlassen. Inzwischen habe ich ein von der Deutschen Rentenversicherung umgebautes Auto, in das ich mit meinem E-Rollstuhl selbständig einfahren kann. Dies macht vieles leichter.

Wir wohnen jetzt fast seit zwei Jahren hier in Wiesloch und es gefällt uns sehr gut. Unser Sohn liebt den Garten und meine Frau hat wunderbar Anschluss gefunden. Ich arbeite noch immer zu 100 %, meine Frau ist nach der Elternzeit nicht mehr in ihre alte Arbeit zurückgekehrt, sondern kümmert sich jetzt um den Haushalt, unseren Sohn und meine Pflege. Zum Glück entwickelt sich unser Sohn prächtig und ist auch sehr pflegeleicht. Er scheint von der Krankheit also nicht betroffen zu sein. Leider geht es mit mir selber weiterhin bergab. Nicht nur meine Beine haben ihren Dienst aufgegeben, auch mein rechter Arm ist inzwischen so schwach, dass ich nur noch mit dem linken Arm tätig sein kann. Seit einiger Zeit wird jedoch auch der linke Arm immer schwächer, sodass ich nicht mehr weiß, wie es in Zukunft weitergehen wird.

Inzwischen bin ich bei Herrn Doktor Köhler im Fachkrankenhaus Hubertusburg in Wermsdorf in Behandlung. Ich habe vor, von nun an jedes Jahr ein paar Tage in Wermsdorf zu verbringen und auf weitere Ideen zur Behandlung zu hoffen.

david.brenner.2012@gmail.com

Hier endet der Abschnitt „Menschen bei ELA“. An dieser Stelle möchte ich kurz ein herzliches Dankeschön, an alle Mitwirkenden des Journals richten.

Mein Name ist Andreas Bücher, ich hab dieses Journal gelay-outet. Die Geschichte meines Bruders war hier zu lesen. Mit Martin bin auch ich zu ELA gestoßen. Da ich Glück bei den Gen-Lotterie hatte, bin kein Träger des Defektes. Die letzten zwei Jahre hatte ich die Freude die ELA Gemeinschaft auf den Familientreffen kennenzulernen. Ich bin begeistert von der gegenseitigen Fürsorge und will auch meinen Beitrag leisten, den Verein aktiv zu unterstützen. Da ich gerne kleine Zeitschriften lay-oute, habe ich mich hier ins Journal eingeklinkt. Doch welche Freunde mir diese spezielle Aufgabe machen wird, habe ich erst die letzten Tagen bemerkt. Ich war beeindruckt und gerührt von den Berichten und habe versucht alles möglichst liebevoll zusammenzufügen. Es hat seinen Grund, dass ich mein Dankeschön hier platziere, denn vor den Autoren dieses Abschnitts habe ich besonders viel Respekt. Danke, dass ihr alle eure Geschichten veröffentlicht, um eure Erfahrungen und damit Sorgen und Hoffnungen mit anderen Menschen zu teilen. Denn, was diese Artikel jeder betroffenen Familie sagen ist: „Ihr seid nicht allein“. Mit tut es gut, das zu wissen. Ich würde mich freuen, wenn sich weitere Familien oder einzelne Betroffene dadurch ermutigt fühlen uns einen Einblick in ihr Leben mit den Leukodystrophien zu geben.



MENSCHEN BEI ELA

Bücherempfehlungen

Martin Bahners

1. Dem Leben wiedergegeben

Sonja Wierk, Barbara Zaruba

Hier wird eine fast unglaubliche Geschichte von Sonja Wierk erzählt, die es als MS-Betroffene (völlig gelähmt und pflegebedürftig) geschafft hat, einen Weg zurück ins ganz normale, beschwerdefreie Leben zu finden. Ausgehend von der Feldenkrais-Methode hat sie eine Therapie entwickelt, mit der es ausschließlich durch intensives Mentaltraining (Bewegungsvorstellung, Visualisierung) möglich wurde, Nervenbahnen neu aufzubauen, die die Bewegungsfunktionen wieder übernehmen können (Stichwort Neuroplastizität). Ich habe Sonja Wierk auf einem von ihrer Tochter veranstaltetem Seminar persönlich kennengelernt, sie war damals schon 89 Jahre

alt, aber immer noch recht fit.

Es wurden dort Videos gezeigt aus einer Zeit, in der sie tatsächlich völlig fit anderen MS-Patienten dabei geholfen hat, einen ähnlich Weg zu finden. Letztes Jahr ist sie leider im Alter von 91 Jahren gestorben. Das Seminar war sehr motivierend

Für AMN-Patienten ist dieses Buch ein hervorragender Ratgeber, da es sehr viele Parallelen gibt. Ich nehme das Buch immer wieder gerne zur Hand, weil es ungeheuer motiviert, niemals aufzugeben, eine schwere Krankheit zu bekämpfen. Näheres dazu unter: www.sowi-therapie.de (Hier auch die Seminartermine)

2. Jetzt – Die Kraft des Augenblicks

Eckhart Tolle

Diese Buch ist ein Buch für jedermann, nicht nur für erkrankte Menschen. Eckhart Tolle erläutert hier, wie wichtig es ist, zu lernen, im Jetzt zu leben. Vergangenheit und Zukunft sollten nicht Gegenstand unserer täglichen Gedanken sein. Den Augenblick sollten wir zu unserem Freund machen. Das zwanghafte Denken ist zu einer Krankheit geworden. Und wenn man schon erkrankt ist, verschlimmert das Denken den Zustand. Wichtig ist, gerade für uns, zu lernen, den Ist-Zustand anzunehmen, wie er ist. Ändern können wir ihn in diesem Augenblick nicht.

Ich habe schon in anderen Büchern gelesen, wie wichtig dies gerade bei der Krankheitsbewältigung ist. Für mich persönlich ist gerade das Anerkennen meines derzeitigen Zustandes die größte Herausforderung. Ich mache mir viel zu viele Gedanken über die Zukunft, obwohl mein derzeitiger Zustand noch sehr zufriedenstellend ist.

Auch dieses Buch motiviert, mit seinem Leben anders, entspannter umzugehen.

3. Vom Kopf ins Herz

Franz X. Bühler

Vor einiger Zeit saß ich in einem Hotelzimmer und fand dieses Buch als Zimmerlektüre. Schon nach dem Vorwort war mir klar, dass dies die Lektüre für die nächsten Wochen wird. Noch am gleichen Abend war es bestellt. Franz X. Bühler findet für viele Probleme des täglichen Lebens die richtigen Worte und hilft dabei sehr gut, die richtige Einstellung für sich zu finden. Er formuliert es sehr gut verständlich und

kompakt. Er verwendet für jedes Thema nur etwa ein halbe Seite.

Dieses Buch macht richtig Freude. Man kann es jederzeit kurz zur Hand nehmen und die für sich relevanten Themen kurz wiederholen. Für die tägliche Motivation ist es sehr hilfreich.

Für die Interessierten: Es gibt ein Nachfolgewerk: Mehr vom Kopf ins Herz, auch sehr zu empfehlen.

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.





Unser Spendenkonto
EL A Deutschland e.V.
Volksbank Alzey-Worms eG
IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01

