

JOURNAL 2019

ELA

EUROPÄISCHE VEREINIGUNG
GEGEN LEUKODYSTROPHIEN



Erinnerungen

Bilder und Berichte der
ELA Aktionen 2018



Erfahrungen

Betroffene und deren
Familien berichten aus
dem Alltag



Erkenntnisse

Beiträge zu aktueller
Wissenschaft



Betroffenen helfen, Forschung fördern

Inhalt

Vorwort	3	Lebensmittelanalyse	27
		Symposium zu MS und Myelin-Erkrankungen	28
Der Verein		Einleitung zu Neugeborenen-Screening	30
Der Vorstand stellt sich vor	4	Pilot zur Einführung N.-Screening für x-ALD	31
Regionalvertreter des ELA e.V.	6	ACHSE-Unternehmensforum zu N.-Screening	32
Krankheitsspezifische Vertreter	8		
Neue Internetseite	9	Spender und Unterstützer	
Zusammenarbeit Myelin Projekt	10	Bausenhagener Fußballer sammeln	34
MDR Fernsehbericht über Leukodystrophie	10	24h-Rennen für guten Zweck, MTB Odenthal	34
Tagespresse widmet sich Finn Dorn	10	Mitarbeiter der deutschen Post laufen für ELA	35
ELA Steckbrief	11	Spende vom FC Deutsche Post	35
		Hallenfußballmeisterschaft Mülheim a.d. Ruhr	35
ELA Familientreffen		Weihnachtsmarkt für die Forschung	36
Jährliches Familientreffen - ein voller Erfolg	12	Weihnachtsmarkt in Tenderingssee	36
Zusammenfassung der Workshops		Tag der seltenen Erkrankungen in Ulm	37
Aicardi-Goutieres-Syndrom	12	NRW macht sich stark für ELA	38
MLD-Patiententreff	13	Weihnachtsaktion Limburg	38
Workshop Genetik	13		
Kinderhospiz	14	Menschen bei ELA	
Symptomatische Therapie der Spastik	15	Ausflug nach München - Flying Hope	39
Betreuung und unterstützende Therapie		Liebevolle Gesten für ein anderes Leben	40
von Kindern mit Leukodystrophien	16	Vielen Dank für das Familientreffen 2018	41
Ernährungsworkshops	18	Ein besonders spannendes Abenteuer	41
Fotoseiten	20	Autofahren trotz Gehbehinderung	42
Hilfsmittel bei Blasenfunktionsstörung	22	Fellowheel - besser unterwegs per App	44
Das Behindertentestament	23	Buchempfehlung - Der goldene Ball	44
		Ein Rollfiets geht auf die Reise	45
ELA Familienwochenende		Therapieempfehlung	45
Ein besonderes Wochenende im Mai	24		
Fortsetzung der Fotostrecke	46		
Wissenschaft und Forschung			
Projektförderung 2018	26		
Wissenschaftl. Beirat ELA International	26		

Vorwort

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

endlich halten Sie heute das neue Journal in den Händen. Wir haben auch dieses Jahr viel darangesetzt, es mit interessanten Themen zu füllen.

Ich gehe in mein viertes Jahr als Vorsitzende von diesem tollen Verein. Und ich kann sagen: es macht mir noch immer sehr großen Spaß. Wir als Vorstand stehen im engen Kontakt und können



uns gemeinsam um die Aufgaben rund um ELA Deutschland e.V. kümmern.

Auch das Jahr 2018 ist wie im Flug verlaufen.

Unser Wunsch ist, noch mehr Schul- und Firmenläufe zu organisieren! Wer also Interesse hat, meldet sich gerne bei mir!

Unser "Familienorientiertes Wochenende" war auch 2018 ein voller Erfolg, deshalb ist für das Jahr 2019 die Planung in vollem Gange. Die Termine finden Sie im Heft.

Wie Sie im Folgenden lesen können, passiert einiges.

Ich möchte mich bedanken: bei allen Menschen, die für die Aktionen „Lauf los für ELA“ gelaufen sind und bei den 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 Deutschland e.V. und hoffe auf viele Aktionen, in denen wir anderen Betroffenen helfen können.

Herzliche Grüße,

Ihre

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:

Martina Kropp, Uwe Siebert, Cornelia Pohl, Birgit Richter, Ikra Sultran, Andreas Wenger, Monika Otto, Yvonne Dorn, Martin Büchler, Norbert Slaver, Tobias Mentzel, Moriz Thevissen, Martin Witt, Wolfgang Ruffer, Andreas Künkel, Ulrike Eigner, Patrick Brassel

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

Vorsitzende &
Regionalvertreterin
Schleswig Holstein
Ansprechpartnerin MLD
dawn.gelhart@elaev.de



Ich heiße Dawn Gelhart, bin 44 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 19, Mila 8) 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 (Metachromatischen Leukodystrophie).

Mit ELA weiß ich, dass es anders gehen kann. Hier in der ELA-Familie hört man sich gegenseitig zu, 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. Sie 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 und 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.

Andreas Wenger

Stellvertretender
Vorsitzender
andreas.wenger@elaev.de



Ich heiße Andreas Wenger, bin 45 Jahre alt und lebe mit meiner Partnerin in Rheinhessen. Meine Tochter Joana ist 13 Jahre alt. Meine damalige

Partnerin und ich 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 16 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.

Achim Kaisinger

Leitung der Geschäftsstelle
Stellvertretender Schriftführer
achim.kaisinger@elaev.de



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

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.

Martin Bahners

Kassier

martin.bahners@elaev.de



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

Tobias Mentzel

Schriftführer

Ansprechpartner für

Pelizaeus-Merzbacher

tobias.mentzel@elaev.de



Vor etwa 5 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 38 Jahre alt und Biologe und hoffe so, hin und wieder eine Brücke zwischen Wissenschaftlern und Betroffenen schlagen zu können. 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.

Monika Otto

Beisitzer

monika.otto@elaev.de



Ich bin 43 Jahre alt, glücklich verheiratet und habe 3 Kinder im Alter von 7, 15 und 19

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!

Björn Seidel

Beisitzer

bjoern.seidel@elaev.de



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,

Der Verein

Fortsetzung der Vorstellung von Björn Seidel

meiner Frau und mir, den Großeltern und den Paten immer stärker geworden: die Liebe zu Salomon und der Wunsch, die Krankheit zu besiegen.

Seit 4 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.

Carolin Schwarzenböck

Regionalvertreterin
Bayern

carolin.schwarzenboeck@elaev.de



Mein Name ist Carolin Schwarzenböck, ich bin 28 Jahre alt und Mama von zwei Kindern. Unsere große Tochter Mila ist im Alter von zwei Jahren mit Metachromatischer Leukodystrophie diagnostiziert worden. Das war im Sommer 2016. Für uns war und ist der Austausch mit Betroffenen enorm wichtig. Dadurch, dass diese Erkrankungen so selten sind, werden die Familien selbst zu Experten und ein Gespräch unter Betroffenen ist oftmals informativer und weitreichender als ein Arztbesuch. Deshalb bin ich gerne Regionalvertreterin, um auch unsere gesammelten Erfahrungen weiterzugeben, sodass jede Familie bezüglich Hilfsmittel, Symptomlinderung, Unterstützungsmöglichkeiten, etc. auf dem aktuellen Stand ist. Selbstverständlich auch, um sich gegenseitig Mut zuzusprechen und in schweren Zeiten Anteil zu nehmen. Man ist nicht alleine mit diesem tragischen Schicksal. Kinder mit Leukodystrophien sollen so viel Lebensqualität wie nur möglich erhalten und dafür ist eine Vernetzung unabdingbar.

Henrik Schadowsky

Regionalvertreter für Hamburg
und die Landkreise Harburg
und Stade in Niedersachsen

henrik.schadowsky@elaev.de



Mein Name ist Henrik Schadowski. Ich engagiere mich, weil mir der direkte Kontakt zu und der Austausch zwischen den Betroffenen wichtig ist. Für ELA Regional plane ich die Organisation von regionalen Treffen, um den Austausch zu ermöglichen.

Monika Eberwein

Regionalvertreterin
Baden Württemberg

monika.eberwein@elaev.de



Ich bin 43 Jahre alt, verheiratet und Mutter von 2 Töchtern. Unsere Große ist 15 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.

Regionalvertreter des ELA e.V.

Birgit Richter

Regionalvertreterin
Nordrhein-Westfalen
birgit.richter@elaev.de



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

Colin Dietze

Regionalvertreter Sachsen
colin.dietze@elaev.de



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.

Norbert Slaver

Regionalvertreter
Nordrhein-Westfalen
norbert.slaver@elaev.de



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

Nadine Fess

Regionalvertreterin
Rheinland Pfalz
nadine.fess@elaev.de



Ich bin 39 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 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.

Krankheitsspezifische Vertreter



Sabine Hübscher

Spartenvertreter Morbus Canavan

Mein Name ist Sabine Hübscher. Mein Mann, unsere drei Kinder und ich wohnen in Schleswig-Holstein. Unser ältester Sohn Julian leidet seit seiner Geburt an Morbus Canavan und wir bekamen die Diagnose, als er ein halbes Jahr alt war. Heute ist Julian 14 Jahre alt. So eine Diagnose verändert das ganze Familienleben. Es ist daher wichtig, mit seinen Ängsten und Fragen nicht alleine zu sein, sondern, sich untereinander auszutauschen und sich Rat zu holen und Erfahrungen weiterzugeben. Dafür möchten wir da sein!

Jana Blaurock

Spartenvertreter Aicardi-Goutières-Syndrom



Ich wohne zusammen mit meinem Mann Tobias und unseren beiden Kindern in Dieburg bei Darmstadt. Als wir vor 3 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 12 Jahre und 6 Jahre alt und unsere Mädchen sind 10 Jahre und 7 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.



Roswitha Ruffer

Ansprechpartner MLC (Zystische Leukenzephalopathie mit Megalenzephalie / Van der Knaap-Syndrom)

Ich wohne mit Wolfgang seit 42 Jahren in Bielefeld. Wir haben zwei erwachsen Kinder. Unser Sohn Ansgar (36 Jahre) hat eine MLC, die zu den Leukodystrophien gehört, allerdings sehr selten auftritt. Bei Ansgar wurde diese genaue Diagnose erst im Sommer 2017 gestellt, bis dahin galt die Verdachtsdiagnose Morbus Alexander. Es ist mir wichtig, für ELA und besonders für Familien mit einer MLC-Diagnose, Ansprechpartnerin zu sein, Leukodystrophien bekannter zu machen, auch für ELA zu werben. Wir leben seit 32 Jahren mit der Diagnose Leukodystrophie und teilen gerne unseren „Erfahrungsschatz“, egal ob medizinisch, therapeutisch, sozial oder auch ganz privat.



Anita & Miroslav Ilic

Ansprechpartner ALD (Adrenoleukodystrophie)

Wir sind verheiratet und haben 3 wundervolle Jungs, im Alter von 13, 11 und 9 Jahren.

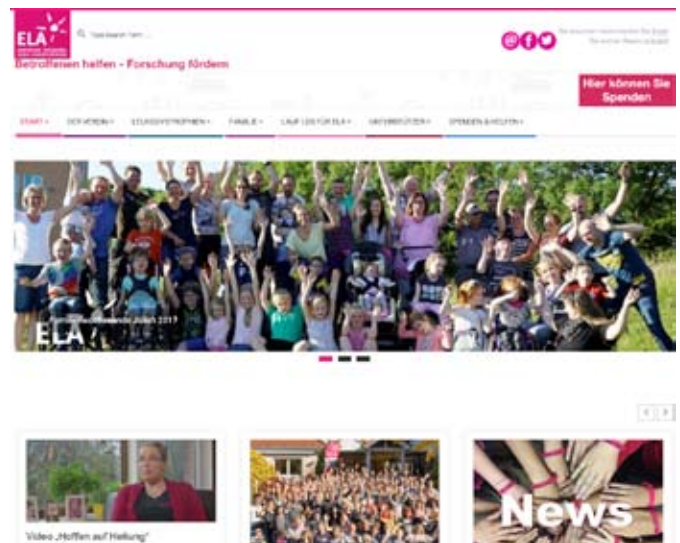
Wir bekamen die Diagnose ALD bei unserem ältesten Sohn Philip mit 7 1/2 Jahren.....für uns brach eine Welt zusammen.

Wir setzen uns für ELA ein, weil wir wissen wie schlimm es ist so eine Diagnose zu bekommen. Dafür möchten wir Ansprechpartner sein, um andere betroffene Familien zu unterstützen.



ELA Deutschland e.V. hat eine neue Internetseite

ELA Deutschland e.V. passt sich dem Design anderer europäischer ELA Vereine an und ist mit Mobilgeräten besser lesbar



Unser alte ELA-Seite hat uns zum Schluss viele technische Probleme bereitet. Es wurde immer schwieriger, neue Texte einzustellen und der Wartungsaufwand war hoch. Außerdem wollten wir mit der Zeit gehen und unseren Auftritt handylesbar machen“, erklärt Achim Kaisinger den Grund für den neuen Internetauftritt.

Tatkräftige Unterstützung bekam ELA Deutschland dabei von ELA International. ELA International stellte den Designrahmen für den Internetauftritt zur Verfügung. Der Auftritt entspricht jetzt den Designvorgaben von ELA International, die bereits von ELA Belgien und ELA Luxemburg umgesetzt wurden.

„Inhaltlich hat sich auf unserer Internetseite nicht viel geändert. Wir haben die gleichen Oberbegriffe und die meisten der Berichte genauso übernommen. Der Wechsel hat uns auch geholfen, ein paar veraltete Texte zu entrümpeln. Aber die Adresse www.elaev.de ist natürlich gleich geblieben“, versichert Achim Kaisinger.

Zusammenarbeit Myelin Projekt Deutschland e.V und ELA Deutschland e.V.



MYELIN PROJEKT

Gemeinsam gegen Multiple Sklerose und
Leukodystrophien

Anfang November 2018 fand an der Universitätsklinik Leipzig das 4. Internationale Symposium für Multiple Sklerose und Myelin-Krankheiten unter der Leitung von Oberarzt Wolfgang Köhler statt. Die Organisation der Veranstaltung übernahm erstmals das Myelin Projekt Deutschland e.V.. Da sowohl ELA Deutschland e.V. als auch das Myelin Projekt weitestgehend gleiche Ziele verfolgen, war ein gemeinsames Auftreten in beiderseitigem Interesse. So wurden zum Beispiel Mappen, Schreibblöcke und Sitzkissen mit beiden Logos versehen und als Präsente an die Teilnehmer ausgegeben. Die Resonanz auf das „Miteinander“ wurde vor allem auch von den Referenten ausgesprochen positiv aufgenommen. Also nutzten beide Vereine die Gelegenheit, sich über eine weitere zukünftige Zusammenarbeit auszutauschen.

Im Ergebnis steht fest, dass unsere Gemeinschaft größer und damit stärker in der Öffentlichkeit wahrgenommen werden kann, die Kräfte und Ressourcen gebündelt und große Projekte gemeinsam organisiert bzw. unterstützt werden können. Nach dem ersten Ideenaustausch möchten wir ein Layout entwickeln, das beide Logos miteinander verbindet und trotzdem den Wiedererkennungswert des jeweiligen Vereins garantiert. Auf Veranstaltungen werden dann die Werbemittel wie Aufsteller, Planen, Beachflags usw. beide Vereine präsentieren. Veranstaltungen, wie z.B. das stattgefunden Symposium, werden künftig von beiden Vereinen organisiert und beworben. Erfahrungen werden ausgetauscht und da, wo ein Verein seine Schwächen hat, kann der andere Verein jeweils unterstützend wirken.

Wir denken, dass das ein guter und wichtiger Schritt in die richtige Richtung ist. Einige Mitglieder sind schon seit Jahren in beiden Vereinen vertreten. Das

Zusammenwachsen wird sicher noch etwas Zeit in Anspruch nehmen, aber mit Akzeptanz und Unterstützung durch unsere Mitglieder schaffen wir das hoffentlich schon recht bald.

MDR Fernsehbericht klärt über Leukodystrophie auf

Im „Sachsenspiegel“ berichtete der MDR im November in einem Fernsehbeitrag über die schwierige Situation von Leukodystrophie-Patienten. Dabei porträtierte der Sender Uwe Siebert und seinen an einer Leukodystrophie erkrankten Sohn Marcel. Uwe Siebert sprach über Marcells tragische Krankheitsschübe, die Krisen innerhalb des Freundeskreises und in der Familie sowie die Versorgungslücke für seltene Krankheiten insbesondere im ländlichen Raum.

Im dem interessanten Beitrag kam auch Prof. Koehler zu Wort, der von dem geplanten Leukodystrophie-Zentrum an der Uni Leipzig als einen Versuch, den Versorgungsengpass in Ostdeutschland zu lösen, berichtete.

„Ein Auftrag von ELA ist es, die Krankheit in Deutschland besser bekanntzumachen. Der Bericht hat uns daher sehr gefreut. Sicherlich geholfen hat, dass Ronny Krappmann, ELA Botschafter und gleichzeitig Moderator beim MDR, uns hier immer sehr unterstützt“, erklärt Dawn Gelhart, Vorsitzende von ELA Deutschland.

Alle, die den Bericht „Tückische Nervenkrankheit: Leukodystrophie“ nicht sehen konnten, haben die Möglichkeit, ihn sich auf der Internetseite des MDR in der Mediathek unter der Rubrik „MDR-Videos“ anzuschauen.

Tagespresse widmet sich Finn Dorns Erkrankung

Das Weilburger Tagblatt und die Nassauische Neue Presse kündigten im Dezember den Weihnachtsmarkt der Familie Dorn an. Beide Blätter erwähnten, dass der Erlös an ELA Deutschland geht.

Aus der Presseankündigung ist ein umfangreicher Bericht über Finn Dorns Erkrankung in der Nassauischen Neuen Presse erwachsen. Hier wurde ELA als Anlaufstelle für Leukodystrophie-Erkrankte erwähnt.

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 12 Ärzten und Wissenschaftlern, unterstützt uns dabei.

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 und in ihrer Summe kommen Leukodystrophien häufig vor. Man geht von 1 Fall bei 7663 Lebendgeburten aus.

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

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

Wann wurde ELA gegründet?

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

Wer sitzt im Vorstand?

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

Wie kann man uns erreichen?

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

Was ist die Spendenkontonummer?

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

Wieviel Mitglieder hat ELA?

Bei ELA finden sich über 350 Mitglieder mit insgesamt 12 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.

Unser medizinischer Beirat?

- CA Wolfgang Köhler, Leipzig (Vorsitz)
- Prof. Dr. Volkmar Gieselmann, Bonn
- Prof. Dr. Alfried Kohlschütter, Hamburg
- Dr. Annette Bley, Hamburg
- Dr. Jörn-Sven Kühl, Leipzig
- Dr. Piotr Sokolowski, Wermsdorf
- Prof. Dr. Dr. Robert Steinfield, Göttingen
- Prof. Johannes Berger, Wien
- PD Dr. Steffi F. Dreha-Kulaczewski, Göttingen
- Dr. Christiane Kehrer, Tübingen
- Dr. med: Ae Lee-Kirsch, Dresden
- Dr. Ulrike Eigner, Haßfurt
- Dr. Victoria Tüngler, Dresden

Mit welchen Organisationen 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)

Jährliches Familientreffen von ELA Deutschland e.V. war ein voller Erfolg

Bei schönstem Herbstwetter trafen sich am zweiten Oktoberwochenende die Mitglieder von ELA Deutschland e.V. im Zentrum Deutschlands in Hann. Münden. Im Fokus des diesjährigen Treffens standen wie immer die Betroffenen und der Austausch mit den Ärzten und Wissenschaftlern. „Mehr als 200 Mitglieder waren diesmal vor Ort. Wir haben uns besonders über die zahlreichen neuen Mitglieder gefreut, die angereist sind“, sagte Dawn Gelhart, Vorsitzende von ELA Deutschland.

Die zahlreichen medizinischen Workshops waren gut besucht. Besonders viel Andrang hatte ein Vortrag von Prof. Koehler zu den jüngsten Ergebnissen einer Ernährungsstudie für AMN Betroffene. „Sehr interessant war auch der Plenumsvortrag

zum Thema Testamentsvorbereitung für Eltern mit behinderten Kindern“, freut sich Dawn Gelhart. Neben den medizinischen Workshops gab es ein buntes Programm insbesondere für die ELA Kinder. Neben einer Kinderdisco – bei der auch einige Großen ihre Hüften schwingen ließen - erfreute sich insbesondere die Feuerwehr großer Beliebtheit. Zwei Löschfahrzeuge durften bewundert, die Sirenen und das Löschwerkzeug ausprobiert werden. Dabei hatte die freiwillige Feuerwehr von Hann. Münden fast genauso viel Spaß wie die Kinder. ELA Deutschland e.V. dankt allen, die zum Gelingen dieses wichtigen Treffens beigetragen haben.

Björn Seidel

Zusammenfassung der Workshops

Aicardi-Goutières Syndrom

Beim diesjährigen Familientreffen von ELA Deutschland e.V. haben sich erneut Familien mit Kindern, die an einem Aicardi-Goutières Syndrom („AGS“) erkrankt sind, zusammengefunden. Das AGS ist eine seltene, genetisch bedingte Systemerkrankung, die sich meist im ersten Lebensjahr in neurologischen Symptomen wie dystonen Bewegungsstörungen, Fütterungsproblemen, Spastik und einer Entwicklungsverzögerung manifestiert. Es ist durch eine Überaktivität des Typ 1-Interferons, einem Botenstoff des Immunsystems, gekennzeichnet. In einem Workshop haben Frau Prof. Lee-Kirsch und Frau Dr. Tüngler aus der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Dresden die Familien laienverständlich über den aktuellen Wissensstand zur Entstehung und die genetischen Grundlagen des AGS informiert sowie erste Fallberichte über Patienten, die mit einem Januskinase-Inhibitor behandelt wurden, vorgestellt. Anschließend hatten die Familien bei Kaffee und Kuchen die Möglichkeit, den Ärztinnen Fragen zu stellen und miteinander zu diskutieren.



Bei sonnigem Wetter wurden hierbei nicht nur medizinische Fragen erörtert, sondern auch Probleme des Alltags besprochen. Die Möglichkeit, Kontakte mit anderen betroffenen Familien zu knüpfen und sich auszutauschen, war für alle Teilnehmer eine sehr wichtige und positive Erfahrung. Herzlichen Dank an ELA Deutschland e.V.!

Prof. Min Ae Lee-Kirsch

Workshop MLD-Patiententreffen

Im diesjährigen Workshop waren wir dieselbe Gruppe wie im Vorjahr - bis auf den Unterschied, das „Benny“ wach und mit dabei war, hatte er doch im Vorjahr zu dieser Zeit seinen Mittagschlaf gehalten. Während im Vorjahr ein Austausch und gegenseitiges Vorstellen sowie das gegenseitige Reflektieren der Krankheitsgeschichten im Vordergrund stand, wurde dieses Jahr Neues aus Therapie und Forschung bei MLD vorgestellt. Es war interaktiv gestaltet, jederzeit konnten Zwischenfragen und Ideen eingeworfen werden. Zum Teil hatten die anwesenden Eltern sehr gute Gedankenansätze, die auch die Wissenschaftler beschäftigten, wie zum Beispiel die Verhinderung der Sulfatid-Speicherung angesichts eines fehlenden Spaltenzyms für Sulfatide bei MLD.

Es wurden die Langzeitergebnisse nach Stammzelltransplantation (HSCT) dargestellt und deren Erfolg, wenn diese im vor- oder frühsymptomatischen

Stadium durchgeführt wird. Aber auch Beispiele, bei denen die HSCT nicht mehr erfolgreich war oder sinnvolle Kriterien zur Therapieentscheidung wurden besprochen.

Weiter wurden die Daten der Mailänder Gruppe mit Gentherapie an präsymptomatischen spätinfantilen Patienten mit MLD dargestellt. Auch in Paris forscht man an gentherapeutischen Ansätzen, diese Studie hatte aber ein anderes Verfahren gewählt, um die genveränderten Vektoren in den Patienten zu bringen, nämlich mittels direkter Injektion ins Hirngewebe, statt dem Verfahren einer Stammzelltransplantation mit genveränderten Stammzellen. Leider schien das Prinzip der Direktapplikation nicht zu funktionieren.

Natürlich sprachen wir auch über den Enzyersatz und die für Frühjahr 2019 anstehende neue Studie von Shire mit noch höheren und noch häufigeren Dosen. Neu wird auch sein, dass die Studienkinder nach ihren motorischen Funktionen in verschiedene Gruppen eingeteilt werden und dass es auch (wie in der Mailänder Studie) eine Gruppe mit noch asymptomatischen Patienten geben wird.

Zuletzt besprachen wir zellbasierte Ansätze, die aber noch nicht in Studien am Menschen zum Einsatz kommen. Obwohl es leider immer noch keine heilende Therapie gegen die MLD gibt (von einer HSCT in einigen Fällen abgesehen), ist in den letzten Jahren doch die Forschung und der Erkenntnisgewinn um diese seltene, schwere Erkrankung sehr hoch gewesen.

Wir geben nicht auf!

Dr. Christiane Kehrer

Workshop zum Thema Genetik

Bei dem Workshop wurden die genetischen Grundlagen der Leukodystrophien sowie mögliche Erbgänge, insbesondere der autosomal-rezessive sowie der X-chromosomale Erbgang, anschaulich erläutert. Neben den prinzipiellen Möglichkeiten genetischer Diagnostik, insbesondere auch der Exomdiagnostik zur Klärung bisher unklarer Leukodystrophien, lag der Schwerpunkt des Workshops auf den Möglichkeiten, dem Ablauf und den Inhalten einer genetischen Beratung. An den konkreten Beispielen MLD, X-ALD sowie Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung wurden diese Aspekte vertieft. Von der Möglichkeit, direkt Fragen zu stellen, wurde rege Gebrauch gemacht.

Dr. Martin Kehrer

Kinderhospiz ist nur für das Ende da? Quatsch!

Im Frühjahr 2018 nahmen wir als Familie erstmals an einem Familienwochenende von ELA Deutschland e.V. in Jülich teil. Bei unserer Tochter wurde im Frühjahr 2017 die Diagnose MLD gestellt. Seitdem hat sich, wie bei allen betroffenen Familien, der Familienalltag gedreht.

Noch symptomfrei suchten wir Kontakt zu vielen Unterstützungsangeboten, u. a. zu einem am Kinderhospiz angegliederten SAPV-Team für Kinder (Spezialisierte Ambulante Palliativ Versorgung). Darüber wurde ein Kontakt zum Kinderhospiz hergestellt und wir haben das "Löwenherz" nach der Diagnose besichtigt. Dieser frühe Kontakt und die geringen Hürden waren wichtig für einen vorurteilsfreien Besuch des Hospizes und wir nutzen es seitdem regelmäßig.

Während der ELA-Familientage im Frühjahr haben wir viele Familien kennen gelernt und haben von Vorbehalten einzelner Familien gegenüber einem Aufenthalt im Hospiz gehört. Das Hospiz wurde mit nahendem Tod, Trauer und Einsamkeit in Verbindung gebracht, aber es wurde in diesem Zusammenhang selten über Entlastung, Spaß und Begleitung gesprochen.

Das brachte uns auf die Idee, beim nächsten ELA Familientreffen interessierten Familien die Kinderhospizarbeit im Rahmen eines Workshops näher zu bringen.

Wir fragten beim Kinderhospiz Löwenherz an und sofort war die Bereitschaft da, uns zu unterstützen und so reiste Ute Jöllenbeck vom "Löwenherz" im Oktober nach Hannoversch Münden.

Am eineinhalbstündigen Workshop „Hospiz“ nahmen langjährige Hospiznutzer und Familien ohne Berührungspunkte zum Hospiz teil. Frau Jöllenbeck schaffte einen Überblick über die Entstehung des Kinderhospizwesens und erklärte die Unterschiede zu Erwachsenenhospizen.

Einige Informationen aus dem Workshop haben wir hier zusammengestellt:

„Der größte Unterschied in der Kinderhospizarbeit ist“, so Frau Jöllenbeck, „dass das Angebot nicht erst in der letzten Phase, sondern über die ganze Lebenszeit des Kindes genutzt werden kann. Im Mittelpunkt steht die Entlastung der Familie und

die Unterstützung im Pflegealltag“.

Im Kinderhospiz werden zeitgleich 4-5 Familien mit ihren erkrankten Kindern bis 13 Jahren aufgenommen. Im Alter von 13 bis ca. 23 Jahre bekommen die Familien Hilfe und Entlastung im Jugendhospiz. Damit will man den unterschiedlichen Ansprüchen an das Umfeld gerecht werden.

Die Aufenthaltszeit variiert zwischen wenigen Tagen und 2 Wochen, die im Herbst des Vorjahres bereits geplant werden (max. 28 Tage im Jahr). Gerade bei den ersten Aufnahmen gibt es viele Gespräche, um eine individuelle Versorgung des Kindes und der Familie sicherzustellen. In Akutfällen sind längere Aufenthalte möglich und für die Sterbephase stehen „Sofort-Plätze“ zur Verfügung.

Die Pflege wird im Löwenherz mit einem Personalschlüssel von mind. 1:2 von fast ausschl. examinierten Fachkräften erbracht. Ergänzt wird die Betreuung für das Kind und die Familie durch ein professionelles Tagesbetreuersteam.

Über den Tag kann die Einrichtung, der kleine Pool, Kreativ- und Musikräume, Gemeinschaftsküche, der Snoozelraum, das natürliche Umfeld um das Hospiz herum und vieles mehr, genutzt werden. Physiotherapeutische Angebote stehen bedarfsgerecht nach Verordnung zur Verfügung. An vielen Tagen werden zusätzlich Ausflüge und individuelle Unternehmungen angeboten.

Das besondere Kind zieht in ein eigenes, buntes Zimmer im Pflegebereich ein und die Eltern und Geschwisterkinder nutzen ein separates Familienzimmer (liebevoll "Familienhöhle" genannt).

Auch in einem Kinderhospiz geht es nicht ohne Regeln, gerade weil es ein besonderer Ort ist, aber darüber wird man umfassend informiert.

Durch die Hospizaufenthalte werden viele Bekanntschaften geknüpft, sie sind aber immer abhängig von den Konstellationen der teilnehmenden Familien. Frei nach dem Motto: „Alles kann, nichts muss“.

Die Finanzierung erfolgt zu einem Teil aus der Kranken- und Pflegekasse und zum anderen Teil aus Spendenmitteln. Für die Familien ist das Angebot kostenfrei.

Es gelang Frau Jöllenbeck hervorragend, die Erfahrungen der Teilnehmer in die Informationsveranstaltung einfließen zu lassen. So hatten wir einen lebendigen Workshop, der von unterschiedlichen, authentischen Geschichten aus dem Hospizalltag lebte. Gleich nach dem Workshop waren zwei Familien „Feuer und Flamme“ künftig das Angebot zu nutzen und nahmen alle Informationen dankend auf.

„Viele Familien schrecken vor dem Schritt ins Kinderhospiz zurück“, zieht Frau Jöllenbeck als Fazit. „Aber in den Gesprächen mit unseren Familien ist immer wieder zu hören: „wären wir doch schon mal früher gekommen“. Die Familien merken schnell, dass es im

Kinderhospiz nicht nur um Tod und Sterben geht, sondern darum, dem Tag viel Leben zu geben.

Eine Möglichkeit der Kontaktaufnahme ist, sich nach Terminvereinbarung ein Kinderhospiz anzusehen, sich einen Eindruck über die Atmosphäre zu verschaffen und vor Ort im Gespräch bestehende Fragen zu klären. Natürlich ohne Verpflichtung zu einem Aufenthalt. Außerdem bieten alle Kinderhospize „Tage der offenen Tür“ an und geben auch gerne telefonisch Auskunft.“

Wir danken auf diesem Wege Frau Jöllenbeck und dem Kinder- und Jugendhospiz Löwenherz für deren Unterstützung!

Ein Beitrag von Familie Scholz aus Schwarme

Symptomatische Therapie der Spastik

Viele Betroffene leiden unter einer Spastik. Was man darunter versteht und wie man sie therapieren kann, war Thema eines Workshops auf dem Familientreffen. Spastik (griechisch Spasmus = Krampf) beschreibt einen gesteigerten, geschwindigkeitsabhängigen Dehnungswiderstand der Skelettmuskulatur mit erhöhtem Muskeltonus. Die Spastik ist eine Folge der Schädigung der herabsteigenden motorischen Bahnen (Pyramidenbahnen). Ursachen für die Schädigung können Multiple Sklerose, ein Schlaganfall, Schädel-Hirn-Trauma, Rückenmarksverletzung aber auch die Rückenmarksdegeneration bei AMN und Leukodystrophien sein.

Die Spastik wird durch viele Faktoren beeinflusst.

Faktoren, die die Spastik verschlimmern, sollten daher identifiziert und wenn möglich eliminiert werden. Je nach Patient können dies beispielsweise einengende Kleidung, Verstopfung, Harnverhalt, Schmerzen, das psychische Befinden, Müdigkeit oder Infektionen sein.

Vor einer Behandlung sollten gemeinsam mit dem Patienten und gegebenenfalls den Familienangehörigen realistische Therapieziele formuliert werden. Mögliche Ziele sind in der folgenden Tabelle dargestellt.

(Fortsetzung auf nächster Seite)

Patienten mit niedrigem Funktionszustand

Verbesserungen bei:

- Krankenpflege
- Schmerzen
- Schienung/Stützverbänden
- Lebensqualität des Patienten
- vegetativen Funktionen
- Schlaf
- Hygiene
- Lebensqualität und Belastung der Betreuungspersonen

Patienten mit hohem Funktionszustand

Verbesserungen bei:

- Kontrolle der Blasenentleerung
- Mobilität
- Umlagerung
- Teilnahme an Aktivitäten
- Lebensqualität des Patienten

Familiientreffen

Abhängig von der Stärke der Spastik und Immobilisierung gibt es unterschiedliche Behandlungsmöglichkeiten. Eine tragende Säule der Therapie ist die physiotherapeutische Behandlung. Ziel dieser Therapie ist, den Muskeltonus zu senken, den Bewegungsumfang und die Mobilität zu erhalten und die Kraft und Koordination zu verbessern.

Zusätzlich können unterschiedliche, oral verabreichte Medikamente helfen. Während orale Antispastika generalisiert (auf den ganzen Körper) wirken, kann das Nervengift Botulinumtoxin ("Botox") direkt in einen Muskel appliziert werden. Diese gezielte Anwendung führt für circa 3 Monate zur Lähmung

des Muskels. Je fokaler die Spastik desto wirksamer ist diese Behandlung. Bei einer schweren, nicht-fokalen Spastik, die nicht durch orale Medikamente kontrolliert werden kann, könnte die intrathekale (in den Liquor) Gabe von Baclofen helfen. Hierzu wird eine Pumpe in den Bauchraum implantiert, die über einen Katheter niedrigdosiertes Baclofen direkt in den Liquorraum abgibt.

Die für den Betroffenen geeignete Therapie muss immer zusammen mit einem Facharzt abgestimmt werden. Eine Übersicht über mögliche Therapieformen wird in folgender Tabelle dargestellt.

Physiotherapie	Orale Medikation	Parenterale Medikamente
Bobath, PNF, Vojta Repetitives Training Fremdkraft-gesteuerte Fahrräder Laufbandtraining Elektrostimulation Kühlen Schienen/Gipsverbände Biofeedback	Baclofen Gabapentin Dantrolen Benzodiazepine Gabapentin Carbamazepin Memantine Tolperison Cannabinoide Levetiracetam Fampyra	Botulinumtoxin Intrathekales Baclofen Phenol

Klinische Betreuung und unterstützende Therapien bei Kindern mit Leukodystrophien

Der Workshop orientierte sich an dem Consensus Statement von 2017 (Adang et al. Molecular Genetics and Metabolism 2017;122:18-32) zusammengefasst von GLIA (Global Leukodystrophy Initiative), in dem alle Aspekte der klinischen Betreuung von Kindern mit Leukodystrophie aufgeführt sind.

Im ersten Abschnitt Muskeln/Bewegung/Knochen wurden die entsprechenden Symptome und Therapiestrategien erläutert. Häufig findet sich bei den Patienten eine Tonusdysregulation mit Spastik in Armen und Beinen und im Gegensatz dazu eine Muskelhypotonie des Oberkörpers. Physiotherapie stellt die wichtigste therapeutische Grundlage dar. Eine adäquate Versorgung mit Orthesen u.a. Hilfsmitteln ist ebenso entscheidend, um Fehlhaltungen

und Schmerzen zu vermeiden. Medikamentöse Therapien der Spastik stehen auch zur Verfügung. Darüber hinaus kann lokal in einzelne Muskeln (z. Bsp. bei Spitzfuß oder Knie- und Hüftspastik) Botulinumtoxin A injiziert werden. Alternativ besteht die Möglichkeit einer Applikation von Baclofen in den Rückenmarkskanal (intrathekal) durch eine Pumpe. Bei Gelenkkontrakturen werden orthopädisch-chirurgische Eingriffe notwendig. Faktoren, die eine Spastik verstärken, wie Schmerz, Aufregung, Infekte, Verstopfung sind allen Eltern bekannt und es folgte hier ein angeregter und hilfreicher Erfahrungsaustausch.

Aufgrund ihrer relativen Immobilität besteht bei den Patienten ein erhöhtes Risiko einer verminder-

ten Knochendichte. Regelmäßige Labor- und Röntgenkontrollen als auch Vitamin D Substitution nach den Richtlinien folgend, sind empfohlen.

Bei vielen Kindern treten Bewegungsstörungen z.B. eine Dystonie auf, die sich bei Stress verschlimmern und gezielte Bewegungen behindern. Medikamentöse Therapiemöglichkeiten sollten bei entsprechender Ausprägung erwogen werden (z.B. Artane, L-Dopa, Tetrabenanzin (Nitoman), Baclofen, Diazepam oder Botox-Injektion bei lokal begrenzten Symptomen).

Bei jedem Arztbesuch sollte auf die Entwicklung einer Skoliose und Hüftproblematik (Hüftluxation) speziell geachtet werden. Auch hier können regelmäßige Röntgenkontrollen stattfinden.

Vermehrter Speichelfluss kann mehrere Ursachen haben wie Zahnprobleme, Reflux, Schlafapnoe und Schluckschwierigkeiten. Folgen sind Hautwunden und Atemprobleme.

Scopolamin (Pflaster) z.B. können die Symptome beeinflussen.

Im Alltag der Patienten bereiten Fütterschwierigkeiten verbunden mit Schluckstörung und Reflux häufige Probleme, wie die Familien auch im Workshop bestätigten.

Aus diesem Grund ist es wichtig, bei jedem Arztbesuch über die Ernährungssituation zu sprechen und die Körpermaße zu kontrollieren. Zusammen mit Diätassistenten sollte die Ernährung abgeschätzt werden, um Fehl- und Mangelernährung vorzubeugen. Regelmäßige Ultraschalluntersuchungen des Abdomens sind indiziert, ggf. sind Schluckstudien zu erwägen. Ein gaströsophagealer Reflux zieht Folgen wie Schlafstörungen, rezidivierendes Erbrechen, Speiseröhrentzündung, Atemschwierigkeiten und Zahnprobleme nach. Im Team mit Physiotherapeuten, Logopäden und Diätassistenten sind Nahrungskonsistenz zu überprüfen, medikamentöse Therapien (Säureblocker, Protonenpumpenhemmer, Prokinetika) einzuleiten und chirurgische Maßnahmen (Fundoplikation) zu überdenken.

Eine Verstopfung, die ein Ausdruck der Miterkrankung des Nervensystems des Darms sein kann, ist ein weiteres Problem im Alltag vieler betroffener Familien, wie sich auch im Workshop bestätigte. Verminderte Mobilität, schwierige Flüssigkeitsaufnahme sind zusätzliche Faktoren, die eine Verstopfung fördern. Es können Schmerzen und insbesondere Harnverhalt und Entzündung der Harnwege daraus resultieren. Im multidisziplinären Team müssen die

unterschiedlichen Therapiesäulen wie Ernährungsberatung, Verbesserung der Mobilität, aber auch die Einnahme von z.Bsp. Lactulose, Movicol oder die Durchführung von Einläufen abgewogen werden. Störungender autonomen Nervenfunktionen führen auch zur Urininkontinenz, was das Risiko von Harnwegsinfekten erhöht. Regelmäßige Urinkontrollen, Ultraschall- und urodynamische Untersuchungen und die Zusammenarbeit mit Kinderurologen sind hier notwendig.

Aufgrund der Atemstörungen und Muskelhypotonie neigen die Patienten zu Aspirations- u.a. Pneumonien. Auch eine Skoliose behindert die Atmung. In Zusammenarbeit mit Physiotherapeuten, Logopäden, Pulmonologen umfassen vorbeugende Maßnahmen u.a. Anpassung der Nahrungszufuhr, Schutzimpfungen (Grippe, RSV), zeitiger Einsatz eines Cough assistant.

Ein- und Durchschlafstörungen kommen ebenfalls häufig vor. Spastik, Schmerzen und Reflux stören zusätzlich den Schlaf. Möglichst

konstante Schlafzeiten, Vermeidung von medizinischen Handlungen in der Nacht, Einnahme von Melatonin können hier hilfreich sein.

Bei Sprachstörungen, wie Dysarthrie (Störung der Sprechbewegung) und Sprachapraxie (Störung der Sprachplanung) sollten zügige Kommunikationshilfen zum Einsatz kommen.

Zerebrale Krampfanfälle bedürfen einer entsprechenden Therapie. Auf eine Mitbeteiligung des peripheren Nervensystems und ggf. auf daraus resultierende Schmerzen muss geachtet werden.

Regelmäßige augenärztliche Untersuchungen sind wichtig, bei verschiedenen Leukodystrophien gehören kardiologische Kontrollen zum Programm. Frau Roetmann beriet zum Abschluss über spezifische Bedürfnisse von Kindern mit Leukodystrophie bei der physiotherapeutischen Behandlung und Hilfsmittelversorgung.

Steffi Dreha-Kulaczewski & Gerda Roetmann

**„No cure
does not mean no care“**

Rege Teilnahme an den beiden Ernährungs-Workshops

An den beiden Workshops "Fettmodifizierte mediterrane Ernährung bei AMN/ALD" am Samstag, den 13. Oktober 2018 nahmen jeweils gut 25 Teilnehmer/innen teil.

Zunächst informierte Elisabeth Elind, norwegische Ernährungswissenschaftlerin und selbst ELA-Mitglied, über die physiologischen Ursachen der Leukodystrophien. Aufgrund eines Gendefekts können die schädlichen überlangkettigen gesättigten Fettsäuren nicht in den Peroxisomen aufgenommen, dort abgebaut und unschädlich gemacht werden. Frau Elind erklärte, dass die überlangkettigen gesättigten Fettsäuren (C26:0 und C24:0) vom Körper selbst gebildet werden, und zwar umso mehr, je weniger Fett über die Nahrung zugeführt wird. Daher sollte auf keinen Fall zu wenig Energie und zu geringe Mengen an Fett aufgenommen werden. Solch eine unterkalorische Ernährung macht sich durch Gewichtsabnahme bemerkbar. In Studien konnte gezeigt werden, dass bei einer kohlenhydratreichen und fettarmen Ernährung mehr Fettsäuren vom Körper selbst produziert wurden. Vor allem wurden ungesättigte Fettsäuren (C16:0) gebildet, die dann zu überlangkettigen gesättigten Fettsäuren verlängert werden. Deshalb sollten etwa 40 % der Energie als Fett aufgenommen werden. Vor allem die einfach und mehrfach ungesättigten Fettsäuren aus pflanzlichen Ölen und Fisch sind auch bei Leukodystrophien besonders günstig. Bei dieser hohen Fettzufuhr über die Nahrung, die deutlich über den Empfehlungen der DGE (Deutsche Gesellschaft für Ernährung) für die normale deutsche Bevölkerung liegt, bildet der Körper kaum selbst Fettsäuren.

Die zweite Säule der Ernährung zielt darauf ab, Lebensmittel oder Nahrungsbestandteile mit hohem Gehalt an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren zu meiden. Besonders reich an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren sind Erdnuss-, Kürbiskern-, Macadamia-, Sonnenblumen-, Raps- und Distelöl sowie die Rohmaterialien dieser Öle wie Erdnüsse oder Kürbiskerne. Hingegen sind in Olivenöl-, Mandel- und Walnussöl kaum überlangkettige gesättigte Fettsäuren enthalten. Die Aufnahme dieser ungünstigen Fettsäuren kann auch durch Schälen von Obst und Gemüse gesenkt werden, da sie sich vor allem in den Schalen befinden. Ob es Sinn

macht, aus Obst wie Trauben oder Granatäpfeln die Kerne zu entfernen oder wegen der im Fruchtfleisch verteilten Kerne - wie im Fall der Banane - diese ganz zu meiden, wurde heftig diskutiert. Fest steht, dass unser Magen-Darm-Trakt nicht in der Lage ist, intakte Kerne (z.B. Traubenkerne, Kerne aus Erdbeeren oder Johannisbeeren) zu "knacken", das Fett herauszulösen und aufzunehmen. In welcher Höhe wir während der Verdauung überlangkettige gesättigte Fettsäuren aus Schalen von Samen, Kernen, Obst und Gemüse herauslösen können, stellt bis heute ein Fragezeichen dar. Hier sind dringend weitere Forschungsarbeiten notwendig.

Anhand der Ernährungspyramide stellte Ulrike Eigner die Grundlagen der mediterranen Ernährung dar. Bis heute ist sie die einzige Kostform, für die eine gesundheitsfördernde und lebensverlängernde Wirkung bewiesen wurde. Sie ist eine Ernährungsweise, wie sie etwa vor 50 Jahren in den Mittelmeerländern praktiziert wurde. Allen Küchen der Mittelmeerländer gemein ist, so unterschiedlich die regionalen Spezialitäten auch sein mögen, dass Olivenöl verwendet wird, und das nicht sparsam. So wurde im traditionellen Kreta die Energie zu 40 % aus Olivenöl aufgenommen, so wie wir es auch für die Ernährung bei Leukodystrophien empfehlen. Die traditionelle mediterrane Ernährung basiert auf einer pflanzenbetonten Kost, ergänzt durch Milchprodukte, Fisch, Eier und Fleisch.

Die **Getränke** sollten energiearm sein, wie Leitungswasser und Mineralwasser, Kräuter- und Früchtetees. Auch Kaffee und schwarzer Tee zählen zur Flüssigkeit, sollten aber nicht mehr als 3 Becher (insg. 600 ml) täglich ausmachen. Fruchtsäfte sollten auf ein Glas (300 ml) täglich begrenzt werden. Ob pur genossen oder zur Fruchtsaftschorle verdünnt, darf jeder selbst für sich entscheiden. Gelegentlich ein Gläschen Wein (oder ein anderes alkoholhaltiges Getränk) zu den Mahlzeiten genossen, senkt das Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen. Frau Elind wies darauf hin, dass es für ALD-Träger besonders wichtig ist, nach dem Genuss alkoholischer Getränke vor dem Schlafen gehen etwas zu essen. Insgesamt sollten wir mindestens 1,5 Liter, besser noch 2,5 Liter Flüssigkeit täglich zu uns nehmen. Flüssigkeitsverluste

durch Schwitzen oder Krankheit (Fieber, Erbrechen, Durchfall) müssen zusätzlich ersetzt werden.

Von **Obst und Gemüse** sollten 5 Portionen am Tag verzehrt werden. Eine Portion ist dabei so groß wie die Schüssel aus beiden Händen der jeweiligen Person. Auch von **Getreideprodukten und Kartoffeln** sollen wir reichlich essen. Für einen Erwachsenen wäre eine Tagesmenge beispielsweise 4 bis 6 Scheiben Brot (je 50 g pro Scheibe) und eine Portion Beilagen, z.B. 3 bis 4 Kartoffeln oder ca. 100 g Reis (roh gewogen). Helle Getreideprodukte sind Vollkornprodukten gegenüber vorzuziehen, da wir



davon ausgehen, dass sich die in den Getreideschalen enthaltenen überlangkettigen gesättigten Fettsäuren ungünstig auswirken.

Die **Milchprodukte** sollten vorzugsweise als Magermilchprodukte genossen werden, da im Milchfett überlangkettige gesättigte Fettsäuren enthalten sind. 3 Portionen benötigen wir davon täglich. Eine Portion wäre z.B. 1 Stück Handkäse (30 – 50 g), 200 ml Milch oder 200 g Joghurt.

Aus der Lebensmittelgruppe **Fleisch, Wurst, Fisch und Ei** sollten wir täglich ein bis zwei Portionen auswählen. So kann zur warmen Mahlzeit zwischen diesen Lebensmitteln abgewechselt werden. Als Brotbelag können beispielsweise Rührei oder gekochtes Ei, Fisch (gerne auch fettreicher Fisch wie Lachs oder Makrele), Wurstwaren mit hohem Muskelanteil wie Schinken verwendet werden.

Unter den **Speisefetten und -ölen** ist Olivenöl besonders hervorzuheben. Wie in den Mittelmeerlandern seit Tausenden von Jahren üblich, kann es zum Braten, Backen und Dünsten genauso gut eingesetzt werden, wie für kalte Gerichte. Sogar zum Kuchen backen ist es geeignet. 100 g Butter oder Margarine werden durch 80 ml Olivenöl ersetzt. Wer einen neutraleren Geschmack bevorzugt,

sollte raffiniertes Olivenöl verwenden, erkennbar durch die Aufschrift 'Olivenöl' oder 'Olio di oliva'. Bei kaltgepresstem Olivenöl steht hingegen 'Olivenöl nativ extra' auf dem Etikett. Da Butter bei Leukodystrophien eher ungünstig ist, können wir es den Bewohnern rund ums Mittelmeer nachahmen, die früher auch keine Butter zur Verfügung hatten. Noch heute träufeln sie Olivenöl aufs Brot oder rösten es in etwas Olivenöl in der Pfanne. Frauen dürfen täglich gut 5 Esslöffel, Männer 6 Esslöffel Olivenöl genießen.

Zu guter Letzt dürfen auch **Naschereien** nicht fehlen. Eine Portion steht uns täglich zu. Als Beispiele wären das eine kleine Tüte Chips in Olivenöl gebraten, eine Hand voll Gummibärchen, 1 Stück Kuchen, ein halber Liter Limonade oder Colagetränk oder 3 Kugeln Sorbet.

Wir konnten die Teilnehmer des Workshops noch darüber informieren, dass wir ein Labor an der Universität Hohenheim gefunden haben, das für uns Lebensmittel auf ihren Gehalt an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren (C22:0, C24:0 und C26:0) analysieren wird. Wir werden die Ergebnisse, sobald sie uns vorliegen, an interessierte ELA-Mitglieder mailen bzw. verschicken. Wer sein Interesse bisher noch nicht bekundet hat, kann dies tun, indem er uns seine Mail- oder

Postadresse über die unten angegebene Kontaktadresse mitteilt.

Im Rahmen des Ernährungs-Workshops haben wir eine Rezeptsammlung mit ALD-tauglichen Gerichten gestartet. Wir freuen uns über weitere Rezeptvorschläge von allen ELA-Mitgliedern, bitte auch an die unten angegebene Adresse mailen oder senden. Gerne würden wir ein Kochbüchlein beim nächsten ELA-Familientreffen im Herbst 2019 herausgeben.

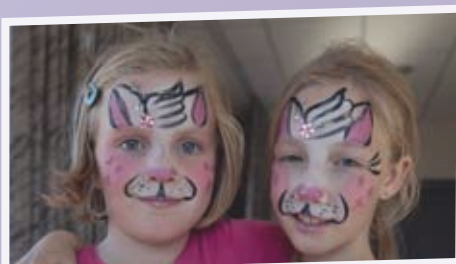
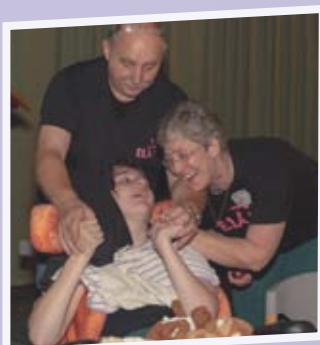
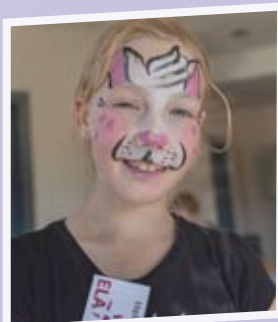
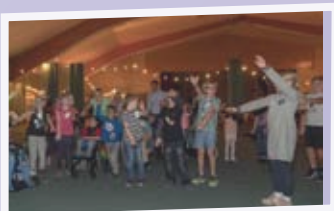
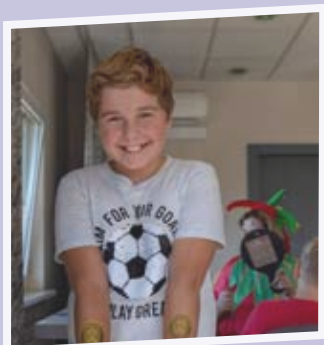
Elisabeth Elind (Metabolic Dietitian, Oslo University Hospital)

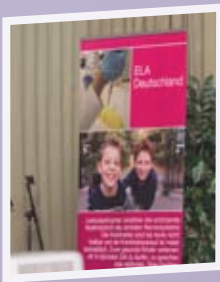
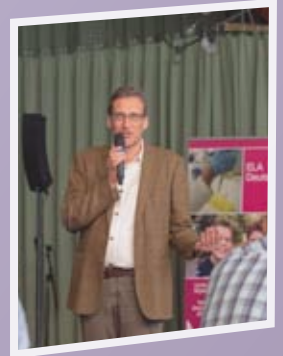
Dr. Ulrike Eigner (Diplom-Ökotrophologin, Ernährungsberaterin VDOe)

Kontaktadresse:

Praxis für Ernährungsberatung und -therapie Dr. Ulrike Eigner
Ernst-Kreuzling-Str. 17
97437 Haßfurt - Sylbach
Tel.: 09521/95 45 46
www.ernaehrungsberatung-therapie.de
mail: eigner@ernaehrungsberatung-therapie.de

Familientreffen





Hilfsmittel-Lösungen für Blasenfunktionsstörungen

Auch in diesem Jahr waren wir wieder als Fachhändler bei dem Familientreffen von ELA Deutschland e.V.. Wie auch bei unserer ersten Teilnahme hatten wir verschiedenste Hilfsmittel aus den Bereichen Orthopädie-Technik und Reha-Technik mit. Ebenfalls dabei, nur nicht auf den ersten Blick zu sehen, hatten wir ein weitaus intimeres und damit auch etwas heikleres Thema: Die Blasen- und Darminkontinenz.

Ein Thema das ganz viele betrifft, das man aber nicht unbedingt in der Kaffeepause von sich aus thematisiert und „in der Öffentlichkeit“ bespricht. Im Vorfeld des Wochenendes bestand deshalb die Möglichkeit, sich zu diesem Thema anzumelden und wir haben uns in zwei getrennten Gruppen dazu zusammengesetzt – Männer und Frauen separat.

Als Beratende habe ich mich sehr gefreut, dass diese Möglichkeit geboten wurde, denn häufig erleben wir in unserem Berufsalltag, dass das Thema „Inkontinenz“ leider erst zu einem sehr späten Zeitpunkt angesprochen wird - aus Scham und wenn der Leidensdruck des/der Betroffenen schon sehr hoch ist. Oder aber das Gespräch ergibt sich eher zufällig und der/die Betroffene hat gar keine Vorstellung davon, welche Möglichkeiten und auch Hilfsmittel in diesem Bereich zur Verfügung stehen. Oder aber

er/ sie scheut den Gebrauch.

Wir möchten deshalb anregen, das Thema Inkontinenz mit einzubeziehen und sich Lösungen aufzeigen zu lassen, genauso wie im Bereich anderer Hilfsmittel. Der erste Schritt ist hier natürlich der Gang zum Hausarzt und ergänzend zum (Neuro-)Urologen, um medizinisch abzuklären, welche Art der Einschränkung oder Störung vorliegt. Anschließend kann der Arzt aufgrund der Information Therapien und auch Hilfsmittel ableiten, die in Frage kommen.

Ich bin überzeugt, dass Sie durchweg positive Rückmeldungen bekommen werden, wenn Sie sich mit Betroffenen austauschen, die im Hinblick auf ihre Inkontinenz-Versorgung einen Schritt weiter sind und bereits eine gezielte Therapie verfolgen, ggf. kombiniert mit dem Einsatz von Hilfsmitteln: Die meisten werden schildern, dass sie sich anfangs gescheut haben, dass es aber für den Alltag und den sozialen Aspekt und somit die gesamte Lebenssituation eine große Verbesserung darstellt.

Gerne stehen wir Ihnen auch außerhalb der ELA-Veranstaltung zur Verfügung und können uns um Ihre Versorgung kümmern.

Adviva

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.



Vererben bei behinderten Kindern – Das Behindertentestament

Manche Sachen scheinen unendlich weit weg. Man schiebt sie gerne vor sich her, da es ja nicht so dringend ist. Ein Testament ist so eine Sache, denn wer kümmert sich schon gerne um den Fall, dass man stirbt. Aber wenn die Kinder so auf einen angewiesen sind, wie Kinder mit Behinderung, ist dies eine besondere Situation.

Der Vortrag von Herr Rüter machte sehr deutlich, wie wichtig es ist, genau dieses in die Hand zu nehmen. Eltern behinderter Kinder sollen sich dem Thema „Behindertentestament“ frühzeitig stellen, denn in diesem Fall geht es nicht darum Vermögen in der Familie zu halten, sondern es geht darum, das eigene Kind, einen behinderten Menschen, zusätzlich abzusichern. Dies wird auch bei dem Tod des ersten Elternteils sehr schnell relevant.

Ist das Kind auf die Hilfe Anderer angewiesen und bezieht Leistungen der Sozialhilfe, führt Vermögen, das einem behinderten Menschen aus einer Erbschaft zufließt, zum Verlust von Sozialhilfeansprüchen. Ziel eines sogenannten Behindertentestaments ist es deshalb, Vermögen so zu vererben, dass dem behinderten Kind tatsächlicher materieller Nutzen daraus erwächst.

Erreicht wird dies durch ein nicht gerade einfaches Konstrukt aus Vor- und Nacherben und dem Einsetzen eines Testamentsvollstreckers. Mit etwas Humor und anschaulichen Beispielen zeigt Herr Rüter viele der Fallstricke auf, die ein solches Testament haben kann. Gleichzeitig hob er klar hervor, was die Schwerpunkte sind, auf die man achten sollte. Auf diese Weise bekam man eine gute Vorstellung was „Behinderten-Testament“ bedeutet und wie man dieses Frage angeht. Vielen Dank an Herr Rüter für diesen wirklich wertvollen Vortrag.

Tipp: Zur erbrechtlichen Beratung sollte man sich entweder an einen Notar oder an einen Rechtsanwalt mit Tätigkeitsschwerpunkt im Erbrecht wenden. Auf der Internetseite der Bundesvereinigung Lebenshilfe www.lebenshilfe.de ist in der Rubrik „Recht“ unter dem Stichwort „Rechtsberatersuche“ eine Deutschlandkarte abgebildet. Weitere Informationen zum Thema Behinderten-Testament finden sie auch auf der Webseite des bvkm.de

Tobias Mentzel

Auch 2019 findet natürlich wieder ein Familientreffen von ELA Deutschland statt und zwar:

Hann. Münden, 11.-13.10.2019

Ein besonderes Wochenende im Mai

Das ELA Familienwochenende ist für viele Familien eine der seltenen Gelegenheiten, mal nicht die besondere Familie zu sein. Wie im vergangenen Jahr fand das Treffen wieder in Jülich statt. Mit etwa 70 Teilnehmern war das Treffen aber deutlich größer als das vorherige und dennoch war die Atmosphäre in keiner Weiser weniger familiär als im vergangenen Jahr. Auch Familien, die das erste Mal bei einem ELA-Treffen zu Gast waren, fühlten sich schnell zu Hause. Vor allem die Kinder, aber auch viele Eltern, konnten neue Freundschaften schließen und bestehende festigen. Es waren drei Tage Spaß, mit Begleitprogramm für Groß und Klein und mit vielen guten Gesprächen, die einem Energie für die nächste Zeit geben.

Das Programm hatte für Jeden etwas dabei. Familien konnten am Lagerfeuer mit Stockbrot ungezwungen beisammen sein oder während einer Planwagenfahrt rund um Jülich durchschnaufen. Gleichzeitig gab es Programmpunkte, die gezielt auf Kinder mit Leukodystrophien abgestimmt waren: „Die Krankengymnastik war genau das, was unser Sohn brauchte,“ lobte ein Vater die Physiotherapie-Stunde mit Krankengymnastin Jana Engels und das therapeutische Reiten am Samstagvormittag war ideal, um diese Art der Therapie auszuprobieren.

Ein Highlight war der Rolli-Dance am Freitagabend. Für Tanzlehrer Daniel Genreith sind diese Abende „ein sehr emotionaler Workshop, denn mit diesen kleinen Helden zu arbeiten zeigt einem manchmal, was im Leben wirklich wichtig ist. Die Kinder und Eltern kennen die Krankheit und wie sie eines Tages enden wird.

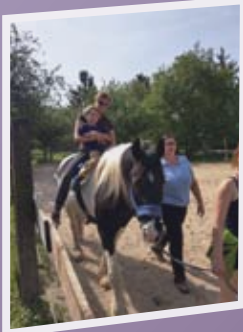
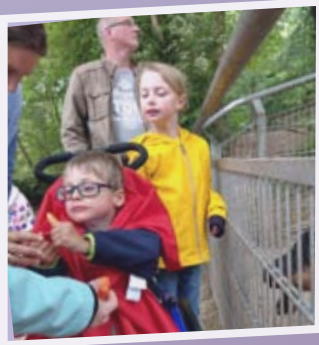
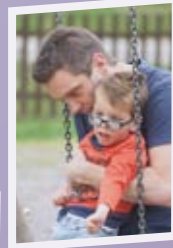
Aber sie haben die Fähigkeit, jede Sekunde ihres Lebens zu genießen“. Nicht nur er



bewundert die unglaublich positive Einstellung, mit der die Familien beim Familienwochenende mit der Erkrankung umgehen. Neben vielen anderen Aktionen, wie Basteln zum Thema Indianer, einer Zooführung, Bogenschießen und Kanu fahren, haben auch viele Gespräche untereinander stattgefunden. Bei fast durchgehendem Sonnenschein waren die Tage ein Erlebnis für Groß und Klein.

Es war wirklich toll. Es gab viele großartige Gespräche und vor allem die Kinder hatten richtig Spaß. Vielen Dank an Alle, die das Familienwochenende auch dieses Jahr unterstützt haben. Die Planungen für das Treffen in 2019 laufen bereits. Wir freuen uns auf das nächste Treffen.

Melanie Haug, Tobias Mentzel



Im Kampf gegen Leukodystrophie – Projektförderung 2018

Auch in diesem Jahr haben Mitglieder und Unterstützer des Vereins mit viel Engagement Spenden im Kampf gegen Leukodystrophien gesammelt. Mit diesen Mitteln möchten wir als Verein möglichst viel bewegen, die Suche nach Therapien für Leukodystrophien voranbringen und ein besseres Leben mit Leukodystrophien ermöglichen.

Dabei fördern wir vor allem Projekte, die auf das Verständnis von Krankheitsmechanismen abzielen: Klinische Studien, Projekte die direkt die Versorgung von Patienten verbessern oder Maßnahmen, die helfen, vorhandenes Wissen besser zu vernetzen, um dieses Patienten zugutekommen zu lassen. Da unsere Fördermöglichkeiten begrenzt sind, liegt ein besonderer Schwerpunkt auf kleineren Projekten, die den Transfer von Modell zu Patienten unterstützen.

- **Projekte, die die Umsetzung von Forschungsergebnissen in Richtlinien für Patienten verbessern**
- **angewandten Forschungsprojekte, die nicht ausreichend durch öffentliche Mittel abgedeckt werden**
- **Vernetzung von Wissenschaftlern und Ärzten zur Integration von vorhandenem Wissen**

• **Verlaufsstudien**

• **Projekten welche die medizinische Situation von Patienten verbessern**

• **Projekten mit unmittelbarer Patientenrelevanz**

Unser wissenschaftlicher Beirat des Vereins unterstützt bei der Auswahl der richtigen Projekte. Die 12 Mitglieder bewerten Projekte nach einem festen Kriterien-Katalog, der unter anderem Projektbezug zu Leukodystrophien, Patientenrelevanz, Neuheitlichkeit oder Umsetzbarkeit betrachtet.

In diesem Jahr wurde eine Rekordzahl von fünf wirklich herausragenden Projekten unterstützt. Auch die Fördersumme von insgesamt 57.900 Euro ist Rekord.

Wir danken allen Spendern und Unterstützern, dass sie die Förderung dieser Projekte möglich gemacht haben. Mehr über die Projekte, die in diesem Jahr und in den vorangegangenen Jahren unterstützt wurden erfahren sie auf unsere ELA Website www.elaev.de.

Tobias Mentzel

Wissenschaftlicher Beirat für ELA International stellt sich neu auf

Drei in Deutschland arbeitende Wissenschaftler nominiert

2018 hat ELA International seinen wissenschaftlichen Beirat neu aufgestellt. 15 Mitglieder wurden für 3 Jahre nominiert. Neben Wolfgang Köhler (Leipzig) sind auch Samuel Gröschel (Tübingen) und Jacqueline Trotter (Mainz) Teil des Beirats.

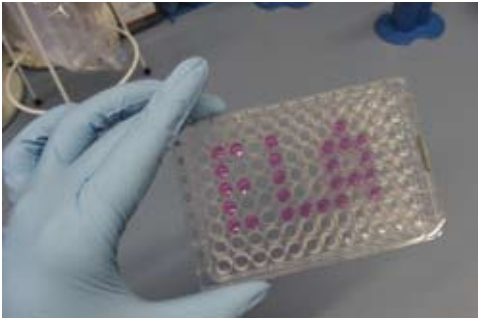
Die Vernetzung und Zusammenarbeit zwischen ELA und der Wissenschaft sowie den Ärzten ist zentral für den Kampf gegen Leukodystrophie. ELA International vergibt jedes Jahr mehrere Millionen Euro Spendengelder an die Forschung zum Kampf gegen diese schreckliche Krankheit. Aber welche Forschungsvorhaben lohnt es sich zu unterstützen? Genau bei dieser Frage unterstützt unter anderem der wissenschaftliche Beirat, der international aufgestellt ist: neben 3 Vertretern aus Deutschland sind 2 Vertreter aus Holland (unter anderem Nicole Wolf), 3 Franzosen, 3 Amerikaner, 1 Brite, 1 Spanier

und 2 Italiener vertreten.

Der Beirat trifft sich zweimal jährlich, definiert mit ELA die Inhalte der Ausschreibungen für Forschungsvorhaben, hilft und berät bei der Evaluierung der Angebote und stellt sicher, dass die Qualität der Forschung den Standards von ELA entspricht.

„Es ist sehr gut, dass im wissenschaftlichen Beirat auch drei deutsche Vertreter sitzen. Herr Köhler ist ja zugleich Mitglied im wissenschaftlichen Beirat von ELA Deutschland e.V. Mit Herrn Köhler haben wir somit einen direkten Kontakt zu dem, was weltweit wissenschaftlich passiert und wir können uns gleichzeitig auf der internationalen Bühne Gehör verschaffen“, freut sich Tobias Mentzel, Schriftführer und verantwortlich für Forschungsfragen bei ELA Deutschland e.V.

Björn Seidel



Lebensmittel werden an der Universität Hohenheim analysiert

Am 31. Oktober 2018 war es endlich soweit: Andreas Wenger und ich trafen uns im Institut für Analytische Chemie der Universität Hohenheim, mit 69 Lebensmittelproben im Gepäck.

Zwei riesige Kisten, bepackt mit einem guten Dutzend Speiseölen und -fetten, Käse, Milch, Schokolade sowie frischem Gemüse und Obst hatte Andreas besorgt. Die Fleisch- und Fischproben, die ich zwei Tage zuvor eingefroren hatte, brachte ich in gefrorenem Zustand in einer Gefrierbox mit. Fast hätte ich in der Metzgerei, in der ich die verschiedensten Fleischsorten einkaufte, Hausverbot bekommen. Der Metzger war ziemlich nervös geworden, als ich ihm auf Nachfrage erklärte, dass wir sie für Lebensmittelanalysen benötigen würden. Dachte er doch, ich wäre die amtliche Lebensmittelkontrolle persönlich!

Herr Dr. Klaus Schwadorf nahm unsere Lebensmittel fürsorglich in Empfang, um sie fachgerecht einzulagern und vor dem Verderb zu schützen. Frau Dr. Monika Bach, die Institutsleiterin, der Verwaltungsleiter und Herr Dr. Schwadorf nahmen sich eine Stunde Zeit für uns, um uns die Ziele und Aufgaben ihrer Einrichtung zu erläutern.

Fettanalysen werden in erster Linie für andere Institute der Universität Hohenheim durchgeführt. Darüber hinaus werden auch Anfragen von außen bearbeitet, soweit sie die hochschulinternen Aufträge nicht behindern. Da die ELA e.V. eine gemeinnützige Selbsthilfeeinrichtung ist und ein ernährungswissenschaftliches Interesse hinter unserem Auftrag steht, hat sich Frau Dr. Bach mit ihren Mitarbeitern dafür entschieden,

unseren Auftrag anzunehmen. Herr Dr. Schwadorf vermittelte uns, dass die Untersuchung von C24:0 und C26:0 auch für ihn, trotz seiner langjährigen Erfahrungen mit Fettsäureanalysen, eine wirkliche Herausforderung darstellen, liegen sie doch in so geringen Mengen in den Lebensmitteln vor. Erst die Fortschritte der letzten Jahre bei den Methoden der Fettsäureanalyse machen ihre genaue Bestimmung möglich. Analysedaten, die 10 Jahre oder älter sind, seien viel zu ungenau. Diese älteren Analysewerte weisen nicht nur die überlangkettigen gesättigten, sondern auch andere Fettsäuren aus und überschätzen oft ihren Wert. Es bleibt also sehr spannend, welche Werte die Analysen von Herrn Dr. Schwadorf ans Licht bringen. Wir hoffen in Kürze erste Ergebnisse zu bekommen und weitergeben zu können.

Herr Dr. Schwadorf ließ es sich nicht nehmen, uns eine spannende Führung durch die Labore des Instituts zu geben. Er zeigte uns, wie präzise die Lebensmittel vorbereitet, ihr Fett mit Salzsäure hydrolysiert, anschließend das Rohfett verseift und schließlich die einzelnen Fettsäuren methyliert werden, um nun in einem hochmodernen Kapillar-Gaschromatografen aufgetrennt und bestimmt werden zu können. Viele Schritte sind also nötig.

Alle Verfahren sind amtlich und erfolgen nach DIN-Normen. Wir haben das Gefühl bekommen, dass Herr Dr. Schwadorf unsere Lebensmittelanalysen nicht nur nach höchsten wissenschaftlichen Standards durchführt, sondern auch sehr viel Leidenschaft in unseren Auftrag steckt!

Dr. Ulrike Eigner - Diplom-Ökotrophologin, Ernährungsberaterin VDOe

Internationales Symposium zu Multiple Sklerose und Myelin-Erkrankungen 2018

Die Forschung an Leukodystrophien birgt zahlreiche Herausforderungen. Kleine Patientengruppen machen größere Studien schwierig, die Unterstützung durch Pharmaunternehmen ist überschaubar und die verschiedenen Leukodystrophie-Formen unterscheiden sich in vielen Aspekten deutlich. Darum ist es gerade hier wichtig, dass Ärzte und Wissenschaftler eng zusammenarbeiten.

Das Internationale Symposium zu Multiple Sklerose und Myelin-Erkrankungen, das im November 2018 zum vierten Mal stattfand, zeigte, dass diese Zusammenarbeit gelingen kann. Bei diesem Symposium traf sich ein breites Spektrum aus behandelnden Ärzten und Wissenschaftlern, um Erkenntnisse zu Myelin-Entwicklung, Krankheitsbildern und Behandlungsstrategien zu besprechen. Dabei wurden neue Methoden zur Bildgebung und Fortschritte in Gen- und Zelltherapien vorgestellt, aber auch grundlegende Erkenntnisse zu verschiedenen Leukodystrophien, die Grundlage jeder erfolgreichen Forschung sind.

Das Symposium, das durch Myelin-Projekt und ELA Deutschland e.V. unterstützt wurde, kam auf Initiative von Herrn Köhler zustande und fand in diesem Jahr am Universitätsklinikum Leipzig statt. Anlass war unter anderem die Eröffnung des Medizinischen Zentrums für Erwachsene mit geistiger oder mehrfacher Behinderung (MZEB) in Leipzig in diesem Jahr.

Im Folgenden möchten wir zumindest einzelne spannende Neuigkeiten zusammenfassen, die auf dem Symposium besprochen wurden.

Ein tieferer Blick entlarvt mehrere betroffene Zelltypen als Ursache für viele Leukodystrophien

Oft neigt man dazu, komplexe Krankheitsabläufe zu vereinfachen und leicht pickt man sich auch bei Leukodystrophien einzelne Zelltypen heraus, auf die sich die Aufmerksamkeit richtet. So vielleicht auch bei der "Vanishing White Matter Disease" (VWM), einer Leukodystrophie bei der die Proteinsynthe-

se der Zelle gestört ist. Da die Myelin-Synthese in den Oligodendrozyten einer unglaublichen Menge Protein bedarf, liegt der Verdacht nahe, dass hier das Problem besteht. Die Forschungsgruppe von Marion van der Knaap (Amsterdam) fand nun heraus, dass wahrscheinlich nicht die Proteinsynthese in Oligodendrozyten das größte Problem ist, sondern gestörte Prozesse in Astrozyten für die Entwicklung dieser Leukodystrophie noch wichtiger sind. Grundlage dazu waren Zellkulturen, in denen sie gesunde Oligodendrozyten und Astrozyten mit der VMW-Mutation gemeinsam wachsen ließ. Aufgrund ihrer fehlerhaften Proteinsynthese senden Astrozyten in diesen Experimenten Signale aus, die verhindern, dass neue Oligodendrozyten entstehen. Was zunächst nach einem komplizierten Detail klingt, ist für die Entwicklung von Therapien unglaublich wichtig. Nur wenn man weiß, was die Erkrankung verursacht und welche Zellen betroffen sind, kann man entsprechend therapeutisch eingreifen.

Auch bei ALD sind Oligodendrozyten wohl nicht der Ursprung für die schwere entzündliche Form der Erkrankung. Bei ALD häufen sich überlangkettige Fettsäuren (very long chain fatty acids, VLCFAs) in Zellen an. Die Erkrankung kann, wenn frühzeitig durchgeführt, erfolgreich mit der Transplantation von Blutstammzellen behandelt werden. Johannes Berger (Wien) machte in seinem Vortrag deutlich, dass ein fehlerhafter Abbau von VLCFAs in Oligodendrozyten nicht durch die Transplantation von Blutstammzellen korrigiert werden kann. Aus den transplantierten Zellen entstehen keine neuen Oligodendrozyten und die Nachbarzellen können die angesammelten VLCFAs in Oligodendrozyten nicht entgiften. Die Gruppe von Johannes Berger analysierte verschiedene Immunzellen, um zu verstehen, wie eine Transplantation die entzündliche Form der ALD stoppt. Während manche Immunzellen das Protein ABCD2 herstellen (der „Zwilling“ des bei ALD fehlerhaften ABCD1) und entsprechend keine Funktionsstörung aufweisen, sind Makrophagen auf ein funktionierendes ABCD1 Protein angewiesen. Entsprechend funktionieren Makrophagen bei ALD

Patienten nicht wie vorgesehen. Sie befinden sich dauerhaft in einer Art vorentzündlichem Zustand, was am Ende zu der entzündlichen Form der ALD führen kann.

Auch bei MLD sind wahrscheinlich Immunzellen Teil des Krankheitsbildes, weshalb Transplantation und Enzyersatztherapie zu sehr unterschiedlichen Effekten führt, wie im Vortrag von Nicole Wolf (Amsterdam) deutlich wird.

Aicardi Goutieres (AGS) ist eine weitere Erkrankung, bei der verschiedene Zelltypen betroffen sind, berichtet Adeline Vanderver. AGS ist eine Leukodystrophie die wahrscheinlich stark unterdiagnostiziert ist. Vor kurzem waren noch kaum Fälle bekannt, seit aber Genomsequenzierungen zur Diagnose eingesetzt werden, steigt die Zahl der bekannten Fälle schnell an.

Für AGS, bei dem eine Art Auto-Immun-Reaktion die Zellen schädigt, laufen international verschiedene, sehr vielversprechende Studien. In manchen Fällen lassen die getesteten Medikamente einige Symptome innerhalb von Tagen verschwinden. Allerdings bringt das nicht das geschädigte Nervengewebe zurück. Darum beginnt das Labor von Prof. Vanderver mit Arbeiten zu Markern für AGS, um ein Verfahren für Neugeborenen-Diagnostik zu entwickeln.

Stammzelltherapien und neue Methoden der Therapie

In manchen Fällen ist es besonders wichtig, defekte Gene einfach auszuschalten. Dies ist z.B. beim Alexander Syndrom der Fall. Adeline Vanderver berichtet hier von einem Ansatz mit RNA Molekülen, die eingesetzt werden, um das zu erreichen. Allerdings sind dies noch prä-klinische Arbeiten in Mausmodellen und auf dem Weg zum Patienten müssen noch eine Reihe technischer Hürden bewältigt werden.

Sauerstoffradikale, die die Zellen schädigen, spielen bei verschiedenen Leukodystrophien eine wichtige Rolle. Ganz besonders trifft das auf Adrenoleukodystrophie zu. Die überlangkettigen Fettsäuren lagern sich in die Membran von Mitochondrien ein, stören die Atmungskette der Zelle und führen so zu den gefährlichen Sauerstoffradikalen. Das macht Proteine, die einen solchen „Oxidativen Stress“ regulieren, zu einem möglichen Ziel für Therapien, wie es von

Aurora Pujol (Barcelona) vorgestellt wurde.

An der gleichen Stelle setzt auch die Arbeit von Ali Fatemi (Baltimore, USA) an. Er untersucht die Wirkung des Antioxidans NAC, das mit einem Nanodendrimer gekoppelt wurde. Nanodendrimere sind eine spezielle Art von RNA-Molekülen. In diesem Fall soll dies helfen, das Antioxidans über die Bluthirnschranke zu bekommen und gezielt Zellen mit oxidativem Stress zu lenken. In Zellen, an denen dies getestet wurde, funktioniert die NAC-Dendrimer Kombination deutlich besser, als NAC alleine. Die gleiche Strategie wurde für 4-Phenylbutyrat angewendet. Dieser Wirkstoff, der das Gen für ABCD2 einschalten soll, hat alleine kaum Wirkung. In Kombination mit einem Dendrimer scheint er im Mausmodell zu funktionieren. Allerdings lässt sich das mit den Mäusen die man hierfür verwenden kann, nur sehr schwer beurteilen.

„Mit Stammzellen einfach beschädigtes Nervengewebe ersetzen“, das ist eine Hoffnung, die man seit der Entdeckung pluripotenter Stammzellen hegt. Noch ist der große Erfolg ausgeblieben, obwohl sich im Mausmodell oft beeindruckende Ergebnisse erzielen lassen. Das liegt nicht zuletzt daran, dass die Zellen sich im Gehirn ausreichend ausbreiten und sich in die richtigen Zellen entwickeln müssen. Piotr Walczak versucht das zu erreichen, indem er Zellen nicht direkt in das Gehirn injiziert, sondern über die Blutbahn dem Nervensystem zuführt. Dieser Ansatz bringt aber ganz neue Herausforderungen mit sich. Zum einen muss sichergestellt werden, dass die Zellen den richtigen Weg nehmen, wozu teilweise Arterien, die in den Körper führen verschlossen werden müssen, zum andern müssen die Zellen die Bluthirnschranke überwinden. Das wird erreicht, indem man gleichzeitig größere Mengen Mannitol spritzt, das die Bluthirnschranke für einige Minuten öffnet. Diese Versuche, die interessanterweise live in einem MRT verfolgt werden, sind aber noch sehr experimentell und der Weg zur Anwendung am Patienten ist beträchtlich.

Neben der Art und Weise wie pluri- oder multipotente Stammzellen angewendet werden, ist verständlicherweise die Suche nach der richtigen Art von Zellen ein wichtiges Thema. Um diese Frage zu adressieren, vergleicht Vivi Heine verschiedene Glia- bzw. Astrozyten-Vorläuferzellen am Mausmodell von Vanishing White Matter. Die Methoden, die zur Anwendung kommen, um aus gesunden Zellen und aus Patientenzellen, Stammzellen und

dann verschiedenste Gliazellen zu züchten, sind wissenschaftliches Neuland und erlauben sicherlich wichtige Erkenntnisse in den nächsten Jahren, nicht nur für VWM. Ähnliches gilt auch für neue Crisper/Cas Methoden, die Dr. Heine für Gliazellen etabliert. Diese, als Genschere bekannt gewordene Methode, erlaubt potentiell die direkte Korrektur von Zellen. Ob diese Hoffnung berechtigt ist, lässt sich nur schwer beantworten. Arbeiten mit dieser Technologie sind Grundlagenforschung und eine schnelle Anwendung ist noch nicht in Sicht.

Bildgebende Verfahren als Werkzeug für die Forschung an Leukodystrophien

Jeder Patient mit Leukodystrophie war sicher schon im MRT und oft ist das erste MRT-Bild auch die Grundlage für die Diagnosestellung. Aber bessere MRT-Bildgebung ist darüber hinaus ein wichtiges Werkzeug für Therapie und Forschung zu Leukodystrophien. Mit einer möglichst genauen quantitativen und spezifischen Bildgebung lassen sich einfacher Diagnosen stellen, Krankheitsverläufe beobachten, um den Nutzen einer Therapie bewerten zu können, und es kann besser untersucht werden, welche Bereiche des Nervensystems betroffen sind. Ein MRT erkennt im Grunde immer nur Wassermoleküle und wandelt diese Information in ein Bild. Wie schafft man es damit, genau und möglichst spezifisch Myelin oder Gehirnstrukturen herauszuarbeiten? Dazu macht man sich z.B. zunutze, dass Wassermoleküle anders schwingen, wenn sie zwischen den Myelinschichten der Nerven „feststecken“. Das braucht schlaue Algorithmen und Auswertungen, die unter anderem von Sean Deoni (Pawtucket USA) vorgestellt wurden. Mit ähnlichen Kniffen entwickelt Nikolaus Weiskopf (Leipzig) Verfahren, um kleinste Strukturen sichtbar zu machen, die eigentlich viel kleiner sind, als das was herkömmliche MRT-Verfahren darstellen können. Henryk Barthel nutzt dagegen ein Verfahren, bei dem er einen markierten Stoff (18F florbetaben) verwendet, um Myelin zu markieren. Insgesamt erweitern diese Verfahren den Werkzeugkoffer zur Begleitung von Therapien deutlich.

Was kann man nach diesem spannenden Symposium mit nach Hause nehmen?

Viele Leukodystrophien sind sehr komplex, verschiedenste Prozesse führen zum eigentlichen Krankheitsbild und oft sind eine ganze Reihe verschiedener Zelltypen daran beteiligt. Schrittweise beginnen wir, das besser zu verstehen. Das hilft, um

an den richtigen Stellen anzusetzen. Gleichzeitig wird dadurch aber auch deutlich, dass mehrere Therapien (multi therapeutic approaches) parallel eingesetzt werden müssen.

Es gibt unglaublich viele Ansätze, denen nachgegangen wird. Gentherapien (in und ex vivo), Stammzelltherapien, Wiedereinsatz bekannter Medikamente, die Entwicklung ganz neuartiger Wirkstoffe oder siRNAs, um fehlerhafte Gene auszuschalten. Gleichzeitig werden die Werkzeuge, die dazu genutzt werden können, besser. Moderne Bildgebung ist da sicher nur ein Beispiel, das bei diesem Symposium vorgestellt wurde.

Ja, man braucht Geduld und für uns Betroffene kommen viele der Fortschritte zu spät, aber dennoch bewegt sich sehr viel in diesem Themenfeld, was nicht zuletzt an einer umtriebigen engagierten Forschungsgemeinschaft liegt, die versucht Lösungen für Leukodystrophien voran zu bringen.

Tobias Mentzel

Neugeborenen-Screening

Eine Einleitung

In den letzten Jahren wurden bei der Behandlung der zerebralen ALD große Fortschritte erzielt. Die Stammzelltransplantation und auch neuerdings die Gentherapie konnten den Krankheitsverlauf vielfach stark verbessern. Gleichzeitig wurde jedoch auch deutlich, dass eine frühzeitige Diagnose entscheidend ist für den Erfolg der Behandlung. Aufgrund der oft unklaren Symptome durchleben Patienten aber vielfach eine jahrelange Odyssee auf der Suche nach der Diagnose. Sobald die Symptome deutlich ausgeprägt sind, ist es gleichzeitig meist zu spät für eine mögliche lebensrettende Behandlung.

Die einfachste und frühzeitigste Diagnose ist die Diagnose direkt nach der Geburt im Rahmen des Neugeborenen-Screenings. In den USA wurde bereits am 30. Dezember 2013 die Adrenoleukodystrophie (ALD) im US-Bundesstaat New York in dieses Neugeborenen-Screening aufgenommen. In den ersten 3 Jahren wurden in New York bei 45

Pilot zur Einführung Neugeborenen-Screening für x-ALD

Es ist sicherlich einer der schlimmsten Momente, die man durchleben kann, wenn man gesagt bekommt, dass sein Kind in Kürze sterben wird. Noch schlimmer ist es, wenn man erfährt, dass man es hätte verhindern können. Bei der seltenen Erkrankung "Adrenoleukodystrophie" ("ALD") ist genau das der Fall.

Bis zu 2/3 aller männlichen Patienten mit X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie (X-ALD) entwickeln in ihrem Leben einen zerebralen Verlauf, der sowohl im Kindes- als auch im Erwachsenenalter meist innerhalb weniger Jahre nach Beginn zum vegetativen Zustand oder Tod des Patienten führt. Die zerebrale ALD ist eine äußerst schwer verlaufende Erkrankung mit einem hohen Maß an Belastung für Patient und Familie. Werden

diese Patienten erst durch Verhaltensauffälligkeiten oder neurologische Symptome diagnostiziert, ist es für eine Behandlung wie die allogene Stammzelltransplantation oder Gentherapie oft zu spät. Viele X-ALD Patienten entwickeln auch einen Morbus Addison, der häufig über lange Zeit unerkannt bleibt und zu lebensbedrohlichen Komplikationen führen kann.

Gleichzeitig besteht eine Therapieoption, die aber auf ein extrem kleines Zeitfenster beschränkt ist. Der Schlüssel zu einer erfolgreichen Therapie wäre die Einführung von Neugeborenen-Screenings für ALD. Männliche Merkmalsträger müssten dann zwar noch regelmäßig eine Blutuntersuchung sowie eine Kernspintomografie (MRT) bekommen, aber so könnten Betroffene immer rechtzeitig behandelt werden. Obwohl hierzu auf medizinischer Seite Einigkeit besteht, ist der Prozess zur Einführung eines Neugeborenen-Screenings langwierig und kann nur gelingen, wenn alle Voraussetzungen stimmen.

Vor der Einführung eines nationalen Populationsscreenings in Deutschland muss nachgewiesen werden, dass nicht nur alle Patientenproben richtig erkannt, sondern auch die Unruhe bei Eltern von letztlich gesunden Kindern minimiert wird. Letzteres kann nur durch eine Pilotstudie und Optimierung der Messparameter erreicht werden.

Daher wollen wir mit dieser Studie zum Neugeborenen-Screening für die ALD zeigen, dass ein Screening in Deutschland technisch durchgeführt werden kann. Die Einführung des Neugeborenen-Screenings ist die einzige realisierbare Möglichkeit, weitgehend alle betroffenen Jungen und Männer durch regelmäßige Vorsorgen vor einem unaufhaltbaren zerebralen Verlauf bewahren zu können.

der 700.000 Babys der für die Erkrankung verantwortliche Gendefekt erkannt.

Seit Februar 2016 ist ALD offiziell in den gesamten USA für das Neugeborenen-Screening empfohlen und wurde seither in weiteren Staaten der USA eingeführt.

Auch in Deutschland haben wir bereits jetzt die technischen Möglichkeiten, ein solches Screening durchzuführen. Wir möchten uns daher dafür einsetzen, dass auch hierzulande diese Möglichkeit der Diagnose geprüft wird. Auf diesem Weg stellen sich aber noch viele Fragen die es abzuwägen gilt.

Ist der Test wirklich sicher?

Führt er zu falschen Diagnosen?

Sollten auch Mädchen, bei denen kein schwerer Verlauf zu erwarten ist, getestet werden?

Wie sollte eine positive Diagnose übermittelt werden?

Wie sollten Betroffene mit einer Diagnose umgehen?

Wie können wir ihnen helfen? Wie kann man sicherstellen, dass Patienten die notwendigen, jährlich folgenden Untersuchungen durchführen?

ACHSE-Unternehmensforum zum Thema Neugeborenen-Screening

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) bietet mit ihrem Unternehmensforum eine Plattform für den gegenseitigen Austausch zwischen Patientengruppen, Mediziner und Industrie, um Verbesserungen und Fortschritte bei der Arzneimittelentwicklung für die „Seltene“ zu erreichen.

Im Jahr 2018 ermöglichten sechs Vorträge den Einblick in den Prozess des Neugeborenen-Screenings (im Folgenden: „Screening“). Die Vorträge lieferten Informationen zu den bisher getesteten Erkrankungen und zeigten auf, wie sich das Screening in Zukunft entwickeln muss. Gleichzeitig wurde klar, welche Kriterien für eine Testung relevant sind und wo die größten Hürden für die Einführung eines Screenings liegen.

Der Vortrag von Prof. Harms (Emeritus Kinderheilkunde an der Uniklinik Münster) gab einen wichtigen Gesamtüberblick über den aktuellen Stand und die Geschichte des Screenings. Die Phenylketonurie („PKU“), eine Stoffwechselerkrankung, für die Horst Bickel im Jahr 1953 eine diätetische Behandlung beschrieben hatte und für deren Behandlung eine sehr frühe Diagnose wichtig war, war die erste der mittlerweile bekannten 14 Erkrankungen, für die ein Screening eingeführt wurde. Als Robert Guthrie Anfang der 1960er-Jahre einen Test zum Nachweis der PKU entwickelte, waren die Voraussetzungen dafür geschaffen. Aus dieser Zeit stammen auch die Kriterien von Wilson und Jungner für die Einführung eines Screenings, die bis heute den Goldstandard darstellen:

- 1) Die Erkrankung soll ein bedeutsames Gesundheitsproblem sein.**
- 2) Der natürliche Verlauf der Erkrankung, von der latenten Phase bis zur manifesten Erkrankung, muss weitgehend verstanden sein.**
- 3) Die Erkrankung muss eine identifizierbare Frühphase haben.**

4) Die Behandlung im Frühstadium muss wirksamer sein als im Spätstadium.

5) Es muss einen geeigneten Test für die Entdeckung der Frühphase der Erkrankung geben.

6) Der Test muss für die Bevölkerung annehmbar sein.

7) Die Untersuchungsintervalle des Screening-Tests müssen im Vorhinein bekannt sein.

8) Einrichtungen (Ressourcen) müssen a priori verfügbar sein, die den erhöhten Versorgungsbedarf, der durch bevölkerungsbasierte Screening-Programme anfällt (wie z.B. definitive diagnostische Untersuchung, Folgebehandlungen), abdecken.

Neben der guten Behandlungsmöglichkeit ist auch eine labortechnisch gute Sensitivität und Spezifität wichtig. Das bedeutet, dass der Test möglichst alle Erkrankten erkennen muss und möglichst wenige Gesunde falsch positiv diagnostizieren darf. Gerade Letzteres wird intuitiv unterschätzt; bereits eine geringe Fehlerrate (0,01%) führt zu vielen falschen Diagnosen und würde viele Familien fälschlicherweise verunsichern.

Eine weitere Herausforderung im Zusammenhang mit der ALD ist auch die Frage ob Mädchen getestet werden beziehungsweise wie man mit dem Testergebnis umgeht. Ebenfalls sollte idealerweise noch besser verstanden sein, was zu den unterschiedlich schweren Verläufen der Adrenoleukodystrophie führt. Da ein Großteil der Träger erst im Erwachsenenalter die ersten Symptome entwickelt, steht eine frühkindliche Testung im Konflikt mit dem Recht des Kindes auf informationelle Selbstbestimmung. Dennoch wäre eine frühe Diagnose vielfach lebensrettend. Auch der Gesamtnutzen für die Gesellschaft ist sicher ein Punkt, der sich zwar nicht exakt beziffern lässt, aber dennoch eine Rolle spielen wird. Im Grunde läuft dies auf die Rechnung heraus, was die Diagnose eines Patienten kostet und wieviel Behandlungskosten gespart werden können. Dennoch viele

der bisher gescreenten Erkrankungen können bereits mit anderen "Seltenen" kombiniert werden, was die Kosten pro Test klein hält. Testverfahren, die ein solch paralleles Testen erlauben, wurden sehr gut im Vortrag von Prof. Olgemöller erklärt. Die Massenspektrometrie ist die Methodik, über die aktuell die meisten Erkrankungen erkannt werden. Dabei können einzelne Metabolite genau aufgelöst werden und das in ein und demselben Blutstropfen. Auch der Test auf ALD läuft aktuell über eine solche Massenspektrometrie, was die Frage aufwirft, inwieweit diese Erkrankung in die bestehenden Tests integriert werden kann. Neu sind genetische Tests im Rahmen des Neugeborenen-Screenings. Diese sind Teil der Testung auf Mukoviszidose; die jüngste Erkrankung, die im vergangenen Jahr zur Liste der getesteten Erkrankungen hinzugefügt wurde. Umso wichtiger ist es, dass man vor der Einführung eines Screenings in einem Pilotversuch zeigt, dass die Testung technisch möglich und sicher ist. Im Fall der Mukoviszidose wurde ein entsprechender Pilotversuch von dem Verein Mukoviszidose e.V. finanziert und war ein wichtiges Puzzleteil in dem entsprechenden Zulassungsverfahren. Die Zulassung hat dennoch 7 Jahre ab Einreichung eines Antrags in Anspruch genommen. Diese Zeit ist durchaus üblich und entspricht dem, was auch für andere Erkrankungen beobachtet wurde, auch wenn das Zulassungsverfahren theoretisch „nur“ 3,5 Jahre dauern sollte. Das warf auch die Frage auf, ob das aktuelle Zulassungsverfahren zur aktuellen Situation passt. Der Fortschritt führt glücklicherweise im Moment zu Therapien für eine ganze Reihe von Erkrankungen. Oft ist wie bei Leukodystrophien eine frühzeitige Diagnose eine wichtige Voraussetzung für eine erfolgreiche Therapie. Somit hat eine 6-10 Jahre dauernde Entscheidung durchaus auch eine ethische Komponente, was in dem Vortrag von Volker Barkmann (Biogene) deutlich wurde. Der Vortrag von Dr. Nennstiel-Ratzel (Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening) machte deutlich, wie groß die Herausforderungen bei der Durchführung des Screenings sind. Alleine nachzuvollziehen, ob wirklich alle Patienten, die zugestimmt

haben, getestet wurden ist nicht einfach, da z.B. vielfach Patienten zu Nachttestungen nicht erscheinen. Spannend war aber vor allem auch, zu verstehen, wie wichtig das richtige Vorgehen bei der Weitergabe der Information an die Eltern ist. Bei der Einführung des Mukoviszidose-Screenings haben Eltern auch die Rückmeldung gegeben, dass sie die Diagnose ohne weitere Beratung von einer Sekretärin des Arztes an einem Freitagnachmittag mitgeteilt bekommen haben. Auch der zeitintensive und unpersönliche Postweg scheint ungeeignet. Während im Regelfall der Einsender der Blutkarte - also i.d.R. die Geburtsklinik - die Eltern informiert, wird dies in Bayerischen Laboren durch ein spezialisiertes Team durchgeführt. Auf diese Weise wird sichergestellt, dass die Eltern gut informiert und richtig versorgt werden können. Sicherlich wäre dies bei vielen seltenen Erkrankungen wie Leukodystrophien das richtige Vorgehen, um sicherzustellen, dass Ärzte das Hintergrundwissen zur Diagnose mitbringen.

In Vorträgen und der anschließenden Diskussion wurde deutlich, wo die Hürden liegen werden, wenn wir die Adrendoleukodystrophie oder andere Leukodystrophien zum Neugeborenen-Screening in Deutschland hinzufügen möchten. Die hohe Gewichtung des Rechts auf Nichtwissen und die unterschiedlichen Verlaufsformen der Erkrankung sind dabei eine große Herausforderung. Gleichzeitig macht uns Mut, dass es unglaublich viele Überschneidungen mit anderen Erkrankungen gibt, die letztendlich den Weg in die Screenings geschafft haben. Aber eines ist klar: um erfolgreich zu sein, braucht man einen langen Atem und es kann nur gelingen, wenn man gemeinsam als Verein die Sache voranbringt. Ohne Engagement durch uns als Patientenverband wird ein solches Anliegen niemals Gehör finden.

Tobias Mentzel, Martin Büchler

Bausenhagener Fußballer sammeln für ELA Deutschland e.V.

Fußball-Benefizturnier spielt 15.000 EUR ein.

Titus ist 5 Jahre alt und leidet am Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom. Seine Eltern wollten aktiv werden und riefen daher zu einem Fußball-Benefizturnier zugunsten von ELA auf. Das Turnier fand in ihrem Heimatort Bausenhagen in der Nähe von Dortmund statt. Zum Fußballturnier kamen mehr als 500 Besucher, um die insgesamt neun Kindermannschaften der Altersklasse der Acht- bis Zehnjährigen für ELA spielen zu sehen. Auch Titus' Bruder Linus stand mit auf dem Fußballplatz - fest entschlossen, für seinen Bruder Tore zu schießen. Als besonderer Gastspieler war Peter Peschel in Bausenhagen dabei. Der ehemalige deutsche Fußballprofi, der für Borussia Dortmund gespielt hat, eröffnete das Turnier mit seiner eigens zusammengestellten Mannschaft aus ehemaligen Fußballprofis und Trainern mit einem Spiel gegen den Heimatverein Bausenhagen SV.



„Insgesamt haben wir 15.000 EUR dank dieser Aktion eingeworben. Wir sind sehr stolz darauf und hoffen, dass ELA Deutschland das Geld gut einsetzt, um Kindern mit Leukodystrophie zu helfen“ freuen sich die Eltern von Titus Torben und Stefanie Lünemann.

Björn Seidel

Odenthaler Mountainbike-Team „2ride4kids“ bestreitet 24 h-Rennen für den guten Zweck

Bereits seit 2011 starten Manuel Krause und einige seiner Freunde aus Odenthal und Umgebung unter dem Teamnamen „Gerfer Transporte“ bei diversen 24 h-Rennen, zumeist bei den 24 h von Duisburg. In diesem Jahr hat sich die Truppe um Teamkapitän Alexander Kämling dazu entschlossen, dem Freizeit-Spaß einen tieferen Sinn zu geben, hat sich in den vergangenen 12 Monaten um Sponsoren bemüht und das Team mit dem Zusatz „2ride4kids“ versehen.

So konnten von regionalen Unternehmen insgesamt 4.250 € an Sponsoren-Geldern erzielt werden, die komplett dem Verein ELA Deutschland e. V. zugutekamen. Neben den Geldern, die von den Sponsoren zur Verfügung gestellt wurden, konnten bei verschiedenen kleineren Veranstaltungen des Teams zusätzlich noch einmal 162,10 € gesammelt werden. Insgesamt gingen also 4412,10 € an ELA Deutschland e. V. (www.elaev.de). Zusätzlich wurde vom Hauptsponsor Gerfer Transporte GmbH die Teamkleidung gestellt. Die Startgebühr für das Rennen trug jeder der Fahrer selbst.

Sportlich war das Unternehmen „Duisburg 2018“ ebenfalls von Erfolg gekrönt. Bei extremen Bedin-



Das Team „Gerfer Transporte / 2ride4kids“ nach dem Zieleinlauf am „Monte Schlacko“ im Landschaftspark Duisburg Nord (v. l. n. r.: Alexander Kämling, Marc Heider, Benjamin Hackländer, Manuel Krause, Guido Burkhardt, Hermann Briese, Patrick Brassel, Kai Müller)

gungen von bis zu 35° C im Schatten wurde die Mannschaft von Defekten und Unfällen verschont und kam fehlerfrei über den Tag und durch die Nacht. Im Gesamtklassement rangierte das Team nach Ablauf der 24 Stunden auf Rang 53 (von 425). In der wichtigen 8er-Firmenteam-Klasse konnte sogar der 5. Platz erreicht werden.

Patrick Brassel

Mitarbeiter der Deutschen Post laufen für ELA Deutschland e.V.



Mitarbeiter der Deutsche Post AG präsentieren die ausgeteilten Schrittzähler

Unter unserem Motto „**Lauf los und besiege die Krankheit**“ sind 140 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Deutschen Post, Niederlassung Augsburg einen Tag gelaufen. Die Standorte Landsberg, Kaufbeuren, Memmingen, Kempten und Donauwörth waren an der Aktion beteiligt. Dabei zählten unsere Schrittzähler knapp über 1.000.000 Schritte.

Bei der Übergabe am Standort in Augsburg sagte Max Mühlbauer, Niederlassungsleiter der Deutschen Post Augsburg, dass sie sehr gerne an der Aktion teilgenommen haben. Er betonte auch den positiven Beitrag für die Mitarbeiter, da viele an diesem Tag öfter mal die Treppe genutzt haben oder abends noch eine längere Runde spazieren gingen. Die Mitarbeiter sagten es war ein schöner Tag und eine tolle Abwechslung im Berufsalltag. Sie waren mit Ehrgeiz an der Aktion beteiligt und haben sich gegenseitig an der Anzeige ihrer Schrittzähler gemessen. Auch die Teamarbeit in der einzelnen Abteilung wurde so gestärkt.

Am Schluss konnten Carolin, Florian und Mila Schwarzenböck, Jörg Zagermann und Martin Büchler eine Spende in Höhe von 5000 € entgegennehmen. Vielen Dank vor allem auch an Michael Büchler, der die Aktion in seinem Unternehmen initiierte.



Michael Büchler (Deutsche Post, Stützpunkt Memmingen), Max Mühlbauer (Niederlassungsleiter der Deutschen Post Augsburg), Martin Büchler, Jörg Zagermann, Carolin, Florian und Mila Schwarzenböck (ELA Deutschland e.V.)

In der Planungsphase der Lauf-Los-Aktion konnten wir bereits eine Spende des FC Deutsche Post annehmen.



Während eines gemeinsamen Wochenendes haben die Teilnehmer Spenden gesammelt und diese an ELA Deutschland übergeben. Vielen Dank für diese schöne Aktion!

Hallenfußball Stadtmeisterschaft

Im Januar 2018 fand in Mülheim an der Ruhr die Hallenfußball Stadtmeisterschaft statt. Wilfried Roszczich, ein Freund von Niklas' Oma & Opa, mit guten Kontakten zur Mülheimer Fußballszene, hat dort an mehreren Tagen einen ELA-Stand aufgebaut und aktiv Werbung für den Verein gemacht. Am Ende des Turniers waren 1000€ in den Spendendosen. Ein toller Erfolg und eine tolle Aktion. Ein riesiger Dank geht an Wilfried Roszczich!



Martina Kropp

Ein Weihnachtsmarkt für die Forschung

Wenn andere Familien am 1. Advent Kekse backen, veranstaltet Familie Dorn aus Beselich im Westerwald einen Weihnachtsmarkt auf ihrem Ponyhof. Über den Erlös von 1.500 Euro für die Erforschung von Leukodystrophien kann sich ELA Deutschland e.V. freuen.

„Manch einer wird sagen, das ist doch nur der Tropfen auf einen heißen Stein“, sagt Yvonne Dorn. Sie ist Mutter eines sechsjährigen Sohnes namens Finn, der an einer Unterart des sogenannten Pelizäus-Merzbacher-Syndroms leidet. „Aber für uns ist es ein toller Erfolg. Wir kamen auf die Idee



Oben: Finn erzählte dem Nikolaus von seinem Lieblingspony.

Unten: Ponys drehen viele Runden für ELA Deutschland e.V.

(Fotos von Sabine Müller)

zum Weihnachtsmarkt, weil wir den Ponyhof haben. Und als betroffene Familie wollten wir etwas für ELA tun und Danke sagen.“ Denn der Verein ist für die Familie eine wichtige Anlaufstelle geworden. Viele, von seltenen Erkrankungen, Betroffene und ihre Familien stehen allein da. Anlaufstellen mit Gleichgesinnten sind rar.

So war es für die Dorns eine große Erleichterung, als sie im Sommer 2016 auf den Selbsthilfeverein aufmerksam geworden sind. Seit Oktober des gleichen Jahres zählt die Familie zum festen Bestandteil der jährlichen Vereins- und Familientreffen. „Für mich ist es sehr familiär. Man muss sich nicht erklären. Jeder hat die gleichen Sorgen und Nöte. Wir haben zwei Jahre gesucht und sind sehr froh, ELA gefunden zu haben“, freut sich Yvonne.

Und ebenso freut sich Yvonne über den Erlös des ersten Weihnachtsmarkts auf ihrem Ponyhof. Etwa 300 Besucher tummelten sich bis in die Abendstunden zwischen zehn Ständen. Für sie gab es Kaffee und Kuchen, Waffeln und Pfannkuchen und vieles mehr. Außerdem kamen Nikolaus und Knecht Ruprecht, um dem weihnachtlichen Spektakel beizuwohnen. Und nicht zuletzt liefen die Ponys viele Runden für ELA. Wie gut es den Gästen gefallen hat, zeigte sich auch darin, dass sich viele im nächsten Jahr wieder einen Weihnachtsmarkt auf dem Ponyhof wünschen.

Yvonne Dorn

Weihnachtsmarkt am Tenderingssee



Am Samstag, den 24. November 2018 fand zum 4. Mal der kleine Weihnachtsmarkt am Tenderingssee statt. An meinem Stand habe ich Liköre und andere Leckereien zu Gunsten von ELA, der europäischen Vereinigung gegen Leukodystrophien, verkauft.

Trotz des Nieselregens fanden noch viele Leute den Weg zum Tender und am Ende des Tages war der Stand nahezu ausverkauft und 320,70 € in der Spendendose. Oft wurde nachgefragt: „Was ist ELA überhaupt?“ So konnte wieder etwas Aufklärungsarbeit für den Verein geleistet werden. Im Laufe der Woche kamen noch ein paar Nachzügler mit Spenden dazu und wir konnten die 400€-Marke knapp erreichen. Einen riesigen Dank an alle, die bei diesem Schmuddelwetter gekommen sind und mit ihrem Kauf oder ihrer Spende die Arbeit des Vereins für die Familien und die Erforschung dieser seltenen Erkrankungen unterstützen.

Martina Kropp

Tag der Seltenen Erkrankungen in Ulm



Am 28. Februar 2018 fand zum zweiten Mal eine Aktion zum "Tag der seltenen Erkrankungen" in Ulm statt. Ausgerichtet wird der Tag jährlich vom "Zentrum der seltenen Erkrankungen" des Uniklinikums Ulm. Im Haus der Begegnung standen Fünf Vorträge auf dem Plan. Nach dem Grußwort referierte die ACHSE-Lotsin, Dr. Christine Mundlos zu „Gemeinsam mehr erreichen – Seltene Erkrankungen erfordern strukturierte Zusammenarbeit“. Im Anschluss sprach Prof. Dr. Reiner Siebert, Direktor des Instituts für Humangenetik, über „Seltene Erkrankungen – alles eine Sache der Gene?“. Bei der anschließenden Pause hatten die Anwesenden die Möglichkeit, sich an den Ständen der Selbsthilfegruppen zu informieren. Auch ELA war mit einem Stand vertreten. Im Anschluss fanden noch weitere Vorträge zu den Themen „Schwere kombinierte Immundefekte – ein seltener Notfall“ (Referent: PD Dr. Manfred Hönig Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Ulm) und „Die Behandlung der spinalen Muskelatrophie mit dem Antisense-Oligonukleotid Nusinersen“ (Referenten: Dr. Claudia

Wurster, Fachärztin Neurologie RKU Ulm) statt. Zudem referierte der Sozialdienst Ulm zu „Sozialarbeit als Lotsen für Unterstützungsangebote“. Im Anschluss an die Vorträge ließen wir gemeinsam Heliumballons in den Himmel steigen. Auch wenn der "Tag der Seltenen" wenig öffentliche Aufmerksamkeit erhielt, war es ein schöner Tag mit interessanten Vorträgen.

Bei einem gemeinsamen Abendessen ließen wir dann den Tag ausklingen. Vielen Dank an die Beteiligten. Danke an Moni Eberwein, Susanne und Toni Nusser, Jörg Zagermann sowie die Familien Steiger und Büchler.

Wir freuen uns über jeden, der auch dieses Jahr wieder zum "Tag der Seltenen Erkrankungen" am 28. Februar 2019 nach Ulm kommt.

Martin Büchler



Auch in Mainz informierte ELA Deutschland über Leukodystrophien und die Arbeit unseres Vereins

Save the date!!



ELA Deutschland ist in vielen Städten am Tag der Seltenen vertreten und informiert über Leukodystrophien und tauscht sich mit anderen Selbsthilfeorganisationen aus. Seien sie dabei z.B. am

22. Februar 2019 Rathaus in Mainz

28. Februar 2019 in Ulm

2. März 2019 am Jahnplatz von 11– 15 Uhr in Bielefeld und am am Limbecker Platz in Essen

NRW macht sich stark für ELA

Regionalvertreter Norbert Slaver hat gut lachen: NRW sammelte im letzten Jahr 7.400 Euro für ELA. Es gab gleich zwei Aktionen zu Gunsten von ELA Deutschland: Zum einen spendete die EVO- Energie den Erlös des Tannenbaumverkaufs von 5.400 Euro. Vielen Dank an die EVO Energie und die Helfer des Weihnachtsbaumverkaufs für diese großzügige Spende. Auch die Handwerksbäckerei Büsch wollte mit dem Verkauf ihrer Adventskalender etwas Gutes tun und spendete einen Teil des Erlöses an ELA Deutschland. Eine Spende in Höhe von 2000 Euro wurde an Norbert Slaver und Marlies Kehren überreicht.

ELA informiert über Leukodystrophien beim Zechenfest in NRW

Ein fester Bestandteil im Jahreskalender ist seit Jahren das große Zechenfest der Stiftung Zollverein. Bei diesem Fest mit vielfältigem kulinarischen und kulturellen Programm war auch ELA wieder vertreten. Regionalvertreter Norbert Slaver informierte mit seinem Stand bereits zum fünften Mal über ELA Deutschland und Leukodystrophien.

Tag der Seltenen in NRW

Im Februar 2018 veranstaltete das Essener Zentrum für seltene Erkrankungen im Einkaufszentrum am Limbecker wieder einen Tag der seltenen Erkrankungen. Regionalvertreter Norbert Slaver informierte über Leukodystrophien und vertrat den Verein mit einem Stand.



Weihnachtsaktion Limburg

Auch in Limburg gab es eine Spende für ELA Deutschland e.V.





MENSCHEN BEI ELA

Unser Leben mit Leukodystrophie

Ausflug nach München Flying Hope

Cornelia Pohl

Im Herbst planten Noam und ich einen Wochenendtrip von Düsseldorf nach München. Beide Städte liegen beträchtlich auseinander, weshalb wir beschlossen bei "Flying Hope" anzufragen ob sie uns nach München fliegen würden.

Flying Hope ist ein gemeinnütziger Verein bestehend aus Hobbypiloten, die sich zum Ziel gesetzt haben, beeinträchtigte Kinder (und deren Familien) zu weiter entfernten Zielen zu fliegen. Für viele unserer Kinder ist ein langes Sitzen im Auto schwer oder unmöglich. Der Transport im Flugzeug ermöglicht längere Distanzen in kürzerer Zeit zu überwinden.

Die Kontaktaufnahme mit Flying Hope erfolgt sehr einfach über das Formular auf der Homepage. Hier können Zustand des Kindes, Grund des Fluges und Gepäckgrößen dargestellt werden. Vor allem bei dem Thema Gepäck ist zu beachten, dass es sich um kleine Flugzeuge mit wenig Stauraum handelt. Sollte ein Ausflug mit viel Gepäck geplant werden bietet es sich an, dass ein Elternteil dieses mit dem PKW zum Ziel transportiert.

Kurz nach Absenden des Formulars nahm Flying Hope Kontakt mit uns auf. Wir besprachen die für Hin- und Rückflug passenden Flughäfen und Abflugzeiten. Flying Hope fliegt gerne von kleineren



Flughäfen, da hier die Start- / Landeabwicklung viel einfacher ist als an den großen Flughäfen. Am Abflugtag trafen wir den Piloten Dr. Offermann und seinen Co-Piloten zur vereinbarten Zeit am Flughafen. Der Rolli konnte problemlos verstaut werden und wir traten pünktlich unsere Reise nach München an. Die Stimmung im Flugzeug war super und Noam hatte sehr viel Spaß.

Am Tag des Rückflugs war die Sicht leider so stark eingeschränkt dass eine Landung des Flugzeugs für unseren Rückflug weder in München noch Umgebung möglich war. Noam und ich sind somit spontan mit der Deutschen Bahn zurückgefahren. Auch hier erlebten wir positive Überraschungen: Fahrgäste gaben uns ihre Sitzplätze, die Schaffner waren sehr hilfsbereit und uns wurde sogar das Essen aus dem Bordrestaurant an den Platz geliefert. Die Rückfahrt dauerte 5,5 Stunden und dennoch verging die Zeit fast ebenso „im Flug“ wie auf dem Hinflug. In Summe ein gelungenes Wochenende!

Liebevolle Gesten für ein anderes Leben

Marcel's Erbkrankheit wurde erst nach 30 Jahren entdeckt

Thomas Gillmeister, Uwe Siebert

Ein hübsches Armband tragen, eine schöne Frau anlächeln, sich selbst auf einem Foto sehen. Das ruft bei Marcel Siebert (34) Emotionen hervor. Wie gern hätte er auf eigenen Füßen gestanden! Doch die Erbkrankheit Leukodystrophie fesselt ihn an den Rollstuhl. Nun sind es die kleinen Gesten, die Marcel's Eltern fördern und ihn so das Leben spüren lassen.

Uwe Siebert (57) und seine Partnerin Diana Berger (51) sind noch ganz aufgewühlt von der Diagnose. Drei Jahrzehnte wussten die Leipziger nur, dass ihr Marcel eine infantile cerebrale Bewegungsstörung hat. Mehr nicht. Sie haben sich darauf eingerichtet und ihr Leben danach ausgerichtet. An erster Stelle steht Marcel. Punkt. Nun brachte im Jahr 2013 ein neuer Test die schreckliche Wahrheit ans Licht. Marcel hat Leukodystrophie. Bei der genetisch bedingten Stoffwechselkrankheit zerstört sich das Myelin, die Schutzhülle der Nerven. Die Folgen: Es kommt zu immer stärkeren motorischen und geistigen Beeinträchtigungen. Meist leben die Betroffenen nur ein paar Jahre. Marcel ist gerade 34 geworden. „Vielleicht besser, dass wir die genaue Diagnose nicht früher kannten“, mutmaßt Uwe Siebert. Er ist eher der Typ, bei dem der gesunde Menschenverstand zählt. Selbst, als das Schicksal es ganz grausam mit ihm meinte. Denn nach der Geburt seines Sohnes erkrankte seine damalige Frau an Bauchspeicheldrüsenkrebs. Sie starb mit 22 Jahren, nur wenige Tage nach Marcel's erstem Geburtstag. So stand der Witwer allein mit seinem Sohn da, von dem niemand genau wusste, welche Krankheit er eigentlich hatte und wie sie verläuft. Aber der junge Vater resignierte nicht, sondern kämpft seit 33 Jahren zusammen mit seiner neuen Partnerin Diana, die Marcel wie ihren leiblichen Sohn betrachtet. Sie schafften es, dass er sogar zeitweise Dreirad und Fahrrad fuhr. Doch zusehends veränderten sich Arme und Beine, wuchsen verquert, so dass Marcel nie laufen lernen konnte. Inzwischen hat er mehrere Operationen hinter sich. Ihm wurde zum Beispiel von Spezialisten in Heidelberg u.a. eine Hüfte modelliert,



Marcel (34) mit seinem Vater Uwe und dessen Partnerin Diana.

Sehnen verlängert, um wenigstens das Leben im Rollstuhl erträglicher zu machen. Er bekommt eine Spezialnahrung über die PEG und wird rund um die Uhr betreut. Marcel blüht auf, wenn er mit seinen Eltern in der Natur, im eigenen Garten ist. Wenn es in den schon zur Tradition gewordenen Harz- oder Ostseeurlaub geht, ist Marcel ganz aus dem Häuschen. Durch die integrierte Schiebehilfe an Marcel's Pflegerollstuhl sind Berge oder lange Wanderungen am Meer kein Problem. Uwe und Diana haben bei der Pflege feine Antennen dafür entwickelt, was Marcel kann und was nicht, und vor allem was er mag oder nicht. Da verständigen sie sich mit Zeichen, Wortandeutungen, Berührungen... „Es ist ein täglicher Balanceakt, der uns aber über die vielen Jahre zusammen geschweißt hat“, sagt Diana Berger überzeugt. Apropos Gemeinschaft: die fand die kleine Familie nach der Diagnose bei ELA Deutschland e.V.. Der eingetragene Verein sammelt Spenden für die Forschung rund um Leukodystrophien. Denn eine wirksame Behandlung der seltenen Krankheit gibt es bis heute nicht.

Vielen Dank für das Familientreffen 2018

4H-Syndrom



Ikra mit ihren Eltern in Konstanz

Familie Aktas

Als wir im August 2017 im Urlaub waren, erhielten wir eine E-Mail von Frau Dr. Spaich (Olga Hospital Stuttgart, Abt. Humangenetik). Sie teilte uns mit, dass die Befunde unserer Tochter Ikra vorliegen und dass wir uns zur Vereinbarung eines Besprechungstermins bei ihr melden sollen. Diese Mitteilung hat uns sofort alarmiert und wir vereinbarten unmittelbar einen Termin. Bei diesem Termin hörten wir zum ersten Mal von der Krankheit „Leukodystrophie“ und dem „4-H-Syndrom“. Je mehr Frau Dr. Spaich über diese Krankheit erzählte, desto schwerer war es für uns, es zu glauben. Einerseits hatten danach wir über mehrere Wochen Alpträume, aber andererseits konnten wir auch endlich überall recherchieren, um eine Behandlungsart, eine Therapiemethode, einen Arzt, irgendetwas zu finden. Wir lernten dann Ärzte wie Herrn Dr. Köhler und Frau Prof. Krägeloh-Mann kennen, sammelten Erfahrungen und haben so u. a. auch von ELA Deutschland e.V. erfahren. In dem Verein haben wir uns gleich als Mitglied angemeldet und wollten eigentlich schon 2017 am Familientreffen teilnehmen, aber es hat damals nicht geklappt. 2018 waren wir dann zum ersten Mal beim Familientreffen dabei. Wir wurden immer und von jedem Mitglied so freundlich begrüßt und mit einem Lächeln angesprochen, dass wir alle unsere Bedenken und Unsicherheiten ab der ersten Minute über Bord werfen konnten. Es hat uns und besonders

Ikra sehr gefallen. Sie hat an allen Kinder-Aktivitäten teilgenommen und hat sich wohl gefühlt. Die Veranstaltung war sehr gut organisiert und wir danken Euch, dass wir es miterleben durften. Insbesondere bedanken wir uns bei der ersten Vorsitzenden, Dawn Gelhart, bei Monika Otto und bei Herrn Dr. Wolfgang Köhler. Zum Schluss gibt es nur zu sagen, dass wir gerne jedes Jahr dabei sein möchten und wir wünschen allen Betroffenen gute Besserung!

Ein ganz besonders spannendes Abenteuer

Pelizaeus-Merzbacher Syndrom



Niklas auf dem Christkindelsmarkt in Nürnberg

Martina Kropp

Am letzten Freitag im November stand ein ganz besonders spannendes Abenteuer auf unserem Programm.

Mit Hilfe des Vereins „Flying Hope“ ging es für unseren Sohn Niklas (er leidet an einer seltenen Erkrankung des zentralen Nervensystems: Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom) zum Christkindlesmarkt nach Nürnberg, wo seine Cousine Charlotte einen der beiden Begleitengel des Christkindels bei der Eröffnungszeremonie darstellte.

Vom Flugplatz Schwarze Heide ging es nach Nürnberg... Ohne Warteschlangen beim Einchecken und ohne große Sicherheitskontrollen ging es vom Flugplatzgebäude direkt auf das Rollfeld. Einfach

Menschen bei ELA

hinfahren und einsteigen. Nicht ganz, es gab noch ein kleines technisches Problem: nein nicht beim Flugzeug, sondern beim Rolli ließ sich ein Rad nicht abnehmen. Die Achse war korrodiert, der herbeigerufene Flugzeugmechaniker wurde zum Rolli-Mechaniker und hatte das Problem schnell behoben. Aber dann waren wir schnell gestartet und ein ruhiger, schneller Flug brachte uns in 50 Minuten nach Nürnberg. Niklas hatte großen Spaß an dem Flug und war wohl weniger aufgeregt als Mutter und Oma. In der geräumigen Kabine hatten wir super viel Platz und wortwörtlich verging die Zeit wie im Flug. In Nürnberg wartete das nächste Highlight auf Niklas: der Besuch des Christkindlesmarktes mit der feierlichen Eröffnung und die Begegnung mit Cousine Charlotte, die zum Team des Christkindes gehört... Leider gab es dort keinen göttlichen Beistand mehr, es regnete in Strömen. Hervorzuheben ist der ehrenamtliche Einsatz des Piloten. Die Flughäfen Hünxe und Nürnberg erlassen die Gebühren und unterstützen so die Arbeit von Flying Hope.

Die Anmeldung bei dem Verein geht ganz einfach online. Man gibt seinen Flugwunsch an und der Verein versucht, einen Piloten zu finden, der den Flug übernimmt. Im Winter kann es witterungsbedingt auch mal zu einer kurzfristigen Absage des Fluges kommen. Einen Plan B sollte man also in der Tasche haben oder eine Fahrt mit dem Zug einplanen. Längere Strecken können so wunderbar ohne großen logistischen Aufwand überwunden werden, nur Flugangst sollte man keine haben.



Auch Familie Kropp macht nahm das Angebot von Flying Hope in Anspruch

Autofahren trotz Gehbehinderung ...

... das ist möglich, doch was man dafür tun muss, scheint oft unklar. Birgit Richter, an AMN erkrankt, hat sich auf den Weg gemacht, um Licht ins Fragendickicht zu bringen.

Äntje Stohl

„Mir war es wichtig zu klären, ob ich rechtlich gesehen überhaupt noch Autofahren darf“, blickt Birgit zurück. Denn die Ärzte in der Reha verwiesen Birgit diesbezüglich auf ihr Pflichtbewusstsein mit den Worten: „Sie tragen die Verantwortung für das Führen eines Fahrzeugs selbst.“ Das war nicht sehr hilfreich. Ebenso wenig half ihr der Hinweis, dass sie bei einem Unfall die Versicherung verlieren kann, sofern sich herausstellt, dass sie nicht mehr fahrfähig ist. So war auch nach einigen Gesprächen immer noch fraglich, was Birgit tun muss, um im Zweifel nicht in Ungnade der Versicherung zu fallen.

Sie forschte also weiter und wandte sich an einen Autohändler, an den TÜV und an eine Fahrschule. Der Autohändler versicherte ihr, alles fachgerecht und passend zur körperlichen Beeinträchtigung umbauen zu können. TÜV und Fahrschule wiesen darauf hin, dass sie zwei bis drei Übungsfahrten machen könne. Jedoch klärte sie keiner der drei darüber auf, dass sie aufgrund ihrer Behinderung eine besondere Erlaubnis benötigt, und dass dafür eine Führerscheinänderung nötig ist.

Immer noch relativ ratlos besuchte Birgit die internationale Fachmesse für Rehabilitation und Pflege – die „Rehacare“ – in Düsseldorf. Zumindest zum Thema Führerschein wurde sie hier fündig: „Um die Änderung des Führscheins zu erhalten, muss mir zunächst ein Arzt die Verkehrssicherheit attestieren“, erinnert sie sich an ein Beratungsgespräch auf der Messe. Die Führerscheinbehörde



benötigt diese Bescheinigung, um beurteilen zu können, welche Vorgaben das Fahrschulauto erfüllen muss. Stimmt die Behörde zu, kann der Betroffene eine geeignete Fahrschule aufsuchen.

Finanzierung sichern

In manchen Fällen gibt es auch Finanzierungshilfen für den Erwerb des neuen Führerscheins und die Zusatzausstattung des Autos. In jedem Fall ist es sinnvoll, sich bei der Rentenkasse oder dem Integrationsamt zu informieren, ob eine finanzielle Unterstützung möglich ist. Denn die Kosten für das Gutachten des Arztes, die Fahrschule, die Umrüstung und die TÜV-Abnahme erreichen schnell höhere vierstellige Summen. Wer den Versuch unternehmen möchte, sollte alle Kostenvoranschläge bei Rentenkasse oder Integrationsamt einreichen, bevor er den Auftrag an die Fahrschule oder die Kfz-Werkstatt erteilt.

Ist alles geklärt, kann man mit den Fahrstunden beginnen. Es gibt keine Vorgaben über die Anzahl der Fahrstunden. Das löst jede Fahrschule mit jedem Fahrschüler individuell. Sobald der Fahrlehrer grünes Licht gibt, muss der Schüler eine Fahr eignungsprobe beim TÜV durchführen. Nimmt der TÜV-Prüfer die Fahr eignung ab, muss der Betroffene die neu erlangte Fahrerlaubnis umgehend bei der zuständigen Führerscheinbehörde einreichen. Er erhält dann einen neuen Führerschein, in dem eingetragen ist, mit welchen technischen Hilfsmitteln das Führen eines Pkw erlaubt ist. Wichtig: Ab diesem Zeitpunkt darf der Betroffene nur noch einen Pkw fahren, der über den TÜV-geprüften Umbau verfügt! So empfiehlt es sich, rechtzeitig ein Mobilitätszentrum für Behindertenfahrzeuge aufzusuchen, das den Umbau durchführt.

Birgits Fazit: „Es war schon etwas aufwändig, Antworten auf meine Fragen zu bekommen. Ich musste viel im Internet recherchieren, bis ich auf dem heutigen Wissenstand war. Aber jetzt weiß ich, was ich tun muss. Das beruhigt mich.“

Hier findet Ihr eine Liste der Fahrschulen für Menschen mit Behinderung: www.fahrschulen.de

Rechtliche Grundlagen

Die Fahrerlaubnisverordnung (FeV) sind die rechtlichen Grundlagen für das Führen eines Pkw geregelt.

Gemäß § 11 Absatz 1 in Verbindung mit § 46 Abs. 3 der FeV müssen Inhaber einer Fahrerlaubnis die hierfür erforderlichen körperlichen Anforderungen erfüllen.

Nach § 11 FeV Abs. 4 kann die Fahrerlaubnisbehörde die Beibringung eines Gutachtens eines amtlich anerkannten Sachverständigen oder Prüfers für den Kraftfahrzeugverkehr anordnen.

Strafgesetzbuch

Falls es ohne eine Begutachtung zu einem Unfall kommt, kann es passieren, dass nach § 315c STGB eine Straftat vorgeworfen wird oder dass die Kfz-Haftpflichtversicherung grobe Fahrlässigkeit unterstellt und für geleistete Entschädigungen in Regress nimmt.

Fellowheel – besser unterwegs per App

Vermittlung von ELA



Die neue App enthält zunächst rollstuhlgerechte Restaurants

Antje Stohl

Voraussichtlich im ersten Quartal 2019 steht die App fellowheel.com zur Verfügung, die zunächst deutschlandweit rollstuhlgerechte Restaurants enthält. Andreas Wenger hat die App mit einem vierköpfigen Team konzipiert und einen Entwickler beauftragt.

„Als ich das erste Mal im Rollstuhl saß, habe ich erkannt, welche Probleme Rollstuhlfahrer haben, wenn sie außerhalb der eigenen vier Wände unterwegs sind“, berichtet Andreas. Das war die Geburtsstunde der App, die der Nutzer im Appstore oder bei Google Play herunterladen kann. Andreas zufolge gibt es nur wenige Apps dieser Art und die bestehenden seien oft schlecht zu bedienen. So war sein Ziel, eine moderne, sehr leicht handhabbare Version zu entwickeln.

Die Entwicklung der App – von der Ideenfindung bis zur Programmierung – hat volle zwei Jahre in Anspruch genommen. Die Kosten für die Startversion belaufen sich auf rund 50.000 Euro. Zunächst wird die App hauptsächlich Restaurants in Deutschland beinhalten, die rollstuhlgerecht sind. Später sollen zum Beispiel Hotels, Kinos, Saunas hinzukommen – und das möglichst weltweit.

Dabei sollte nicht vergessen werden, dass rollstuhlgerechte Gebäude allen Menschen dienen. So richtet sich die App nicht nur an Rollstuhlfahrer oder Menschen, die auf einen Rollator angewiesen sind. Sie hilft auch Eltern mit Kinderwagen oder Verletzten, die vorübergehend durch ein Gipsbein in ihrer Bewegung eingeschränkt sind.

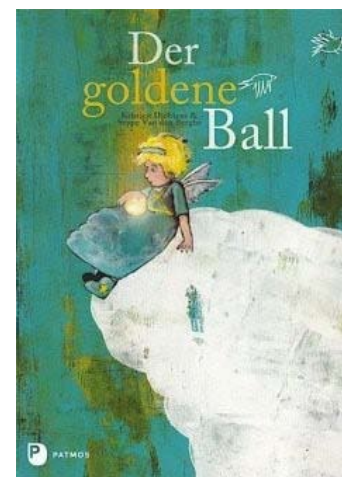
Der goldene Ball

Buchempfehlung

Familie Ruffer

Irgendwo weit weg und ganz nah zugleich lebte ein Kind. Es war dort sehr glücklich, bis es sein liebstes Spielzeug verlor, einen goldenen Ball. Deshalb machte es sich auf den Weg, um nach ihm zu suchen. So wurde es als Menschenkind geboren und fand ein neues Zuhause bei seiner Mutter und seinem Vater. Als das Kind eines Tages seinen goldenen Ball wiederfand, ging es dorthin zurück, woher es gekommen war. Wie traurig seine Eltern waren! Ihr Leben war leer geworden. Doch irgendwann sahen sie, dass der Himmel einen neuen besonderen Glanz für sie bekommen hatte. Und ganz langsam wurde es wieder hell und warm in ihren Herzen.

Eine warmherzige Geschichte voller Poesie über den Abschied von einem kleinen Menschen, den man liebt - und darüber, wie glücklich wir trotz allem sein können, ihn eine Zeitlang an unserer Seite gehabt zu haben. Ein Geschenk für trauernde Eltern und Geschwister.



Ein Rollfiets geht auf die Reise

Vermittlung von ELA



Ansgar und sein Vater Wolfgang mit Rollfiets vor der Übergabe an die neuen Besitzer, Nadine und Peter.

Roswitha und Wolfgang Ruffer

Zum Abschied hat unternahm Ansgar am 17. November 2018 noch einmal eine kleine Tour mit Vater Wolfgang, aber bereits im Sommer 2018 stand für uns fest, dass das Rollfiets für uns kein geeignetes Fahrzeug mehr ist. Ansgar ist schwerer geworden, die Oberkörperkontrolle ist für ihn schwieriger geworden, und wir Eltern als Fahrer sind nicht jünger geworden, so dass unser Fazit im Sommer 2018 war: Wir werden das Rollfiets nicht mehr fahren.

Viele Jahre haben wir herrliche Radtouren mit Ansgar unternommen und auch im Urlaub am Meer war das Rollfiets dabei. Da laufen in meiner Erinnerung viele schöne Filme ab.

Da die Krankenkasse seinerzeit die Finanzierung übernommen hatte, fragten wir nach ob sie das Rollfiets nun zurücknehmen möchte, was die TKK verneinte. Also fragten wir uns, ob wohl jemand unter den ELA-Mitgliedern Interesse an dem Rollstuhlfahrrad haben könnte und stellten die Anfrage an Tobias Mentzel, der die Information direkt weiterschickte. Innerhalb von wenigen Stunden bekundeten Nadine und Peter Interesse und nach einer kurzen Verständigung holten Nadine und Peter das

Rollfiets 2 Tage später bei uns ab. ELA Deutschland e.V. bekam eine Spende in Höhe von 450,-€ Nadine und Klaus wünschen wir, dass sie genauso viel Freude an dem Rollstuhlfahrrad haben wie wir. Unter www.vanraam.com gibt es viele Informationen zu Spezialfahrrädern und Dreirädern. Vor der Anschaffung eines Rollstuhlfahrrades ist es unbedingt ratsam, Probefahrten zu machen.

Therapieempfehlung Trainingsgerät bei AMN

Martin Banners

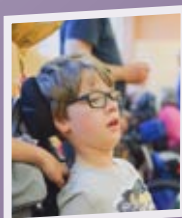
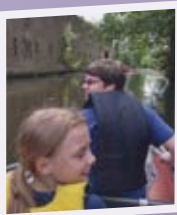
Nach langer Suche habe ich ein Trainingsgerät gefunden, das es für AMN-Patienten, die noch einige Schritte gehen und stehen können, möglich macht, ein sinnvolles Training für Gleichgewicht, Koordination, Muskelaufbau und Ausdauer zu Hause durchzuführen.

Es handelt sich um ein **Minitrampolin** der Fa. Bellicon. Das **Bellicon** ist ein medizinisch-wissenschaftlich entwickeltes Trampolin, das von führenden Physiotherapeuten empfohlen und auch in der Reha zunehmend eingesetzt wird. Es kann mit Haltebügel bestellt werden, somit ist ein Training auch mit Gleichgewichtsstörungen problemlos möglich.

Ein Training von täglich 5-10 Minuten ist schon ausreichend, um gute Ergebnisse zu erzielen. Es gibt sehr gute Videos bei Youtube für verschiedene Einsätze. Hier wird die Anwendung gut erklärt.

Viel Erfolg beim Ausprobieren!





Danke an AOK - die Gesundheitskasse, ohne die dieses Treffen nicht in dieser Form möglich wäre



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.



ELA
Deutschland
e.V.



Find us on
Facebook

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



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

