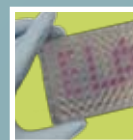


JOURNAL 2020

ELA

EUROPÄISCHE VEREINIGUNG
GEGEN LEUKODYSTROPHIEN



Forschung für ELA

Zusammenfassungen
aktueller Erkenntnisse
aus der Wissenschaft



Menschen bei ELA

Erfahrungsaustausch
für besondere
Urlaubsreisen

Betroffenen helfen, Forschung fördern

Inhalt

Vorwort	3		
Der Verein			
Der Vorstand stellt sich vor	4	Anlassspenden	35
Krankheitsspezifische Vertreter	7	Stadtmeisterschaft in Mülheim	36
Regionalvertreter des ELA e.V.	9	Weihnachtsmarkt in Bielefeld	36
Wer sind wir	10	Amazon Smile	37
ELA Steckbrief	11	Stadtradeln Voerde Peterskath	38
Familientreffen			
Die ELA-Familie trifft sich		Aktion „Römerberg setzt sich ein“	39
– Hann. Münden, Oktober 2019	12	Sportfest der Grundschule	
Workshop MLD-Patiententreffen	13	Römerberg-Berghausen	40
Workshop zum Aicardi-Goutières-Syndrom, Oktober 2019	14	FC Niederrieden	40
Augensteuerung und Unterstützte Kommunikation	14	Menschen bei ELA	
Fotoseiten	16	Urlaub im Irmengard-Hof	41
Forschung und Versorgung bei Pelizaeus Merzbacher-Syndrom und anderen Leukodystrophien	18	Handbike in Tirol	42
Familienwochenende 2019	20	Kreuzfahrten mit dem Rollstuhl	42
Fotoseiten	22	Die Insel meiner Träume: Borkum	43
Das ELA Schweiz Family Weekend	23	Ein Marathon im ELA-Shirt	43
Wissenschaft und Forschung			
„Betroffenen helfen, Forschung fördern“	24	Fliegen mit behindertem Kind	44
Betroffenen Workshop	25	Urlaub auf dem Campingplatz	46
Neue Studie zur Lebensqualität bei Frauen mit X-ALD	25	Camping am Bodensee	48
Symposium ELA International	26	Diese Urlaubserlebnisse können nicht im Katalog bestellt werden	49
Erste ALD-Gentransplantation	28	10 Tage Urlaub an der Nordsee	51
Zentren für Erwachsene mit Behinderung	29	Leukodystroph wie?	52
Leuconnect.com	30	Training für den Urlaub	54
Kinder-UKE	31	Tipps und Berichte	
Spender und Unterstützer			
Der Tag der Seltenen	32	Stiftungen helfen	55
So cool kann helfen sein	34	Kostenübernahme für Ernährungstherapie und Lorenzos Öl® / Aldixyl®	55
Musik verbindet	34	Buchtipps	57
2ride4kids	35	Danke Alfred Kohlschütter	58

Vorwort

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

Das Journal 2020 ist da! Wir haben auch dieses Jahr viel darangesetzt, es mit interessanten Themen zu füllen.

Mein fünftes Jahr als Vorsitzende dieses tollen Vereins ist im Oktober gestartet. Ich danke allen für ihr Vertrauen und 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. Das Jahr 2019 ging mit vielen Spendenveranstaltungen, -anlässen, schönen, aber auch traurigen Momenten sehr schnell vorbei!

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

Unser "Familienorientiertes Wochenende" war erneut ein voller Erfolg, deshalb ist für das Jahr 2020 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 Sparten 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:

Dawn Gelhart
Rudolf-Kinau-Str. 24
24589 Nortorf

Tel. (043 92) 40 00 232

Tel. privat: (043 92) 91 90 352

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:

Martin Witt, Ursula Hofmann, Sebastian Wimbert, Monika Otto, Cornelia Pohl, Uwe Siebert, Andreas Wenger, Martina Kropp, Birgit Richter, Yvonne Dorn, Tobias Mentzel, Wolfgang Ruffer, Patrick Brassel, Norbert Slaver, Martin Büchler, Michael Scholz, Torben Lünemann, René Rehwagen, Sabine Hübscher, Jana Blaurock, Miroslav Ilic, Petra Krautwasser, Henrik Schadowsky, Nadine Fess, Colin Dietze, ELA Schweiz, Familie Schwarzenböck, Nico Kroboth, Johannes Maucher, Annette Metzne

Gestaltung und Koordination:

Vorstand ELA Deutschland e. V.

Layout:

Andreas Büchler - andreas.buechler@posteo.de

Auflage:

1500 Stück

Druckerei:

Simon Druck, Freiburg

Der Vorstand stellt sich vor

Dawn Gelhart

1. Vorsitzende & Leitung
der Geschäftsstelle
Regionalvertreterin
Schleswig Holstein
Ansprechpartnerin MLD
dawn.gelhart@elaev.de



Ich heiße Dawn Gelhart, bin 45 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 20, Mila 9) und eine kleine Leonie im Herzen. Das ist auch der Grund, warum ich mich für ELA engagiere. Zu wissen, dass es anderen Familien genauso ergehen muss wie uns, tut mir im Herzen weh. Wir standen damals ganz alleine vor dem Berg MLD (Metachromatische Leukodystrophie).

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

2. Vorsitzender
andreas.wenger@elaev.de



Ich heiße Andreas Wenger, bin 46 Jahre alt und lebe mit meiner Partnerin in Rheinhessen. Meine Tochter Joana ist 14 Jahre alt. Wir haben sie vor

fast 10 Jahren in Kenia adoptiert, da wir auf Grund der Erbllichkeit 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.

Tobias Mentzel

1. Schriftführer
Ansprechpartner für
Pelizaeus-Merzbacher
tobias.mentzel@elaev.de



Vor etwa 7 Jahren wurde bei unserem Sohn Pelizaeus-Merzbacher diagnostiziert. Uns hat 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 39 Jahre und Biologe und hoffe, so 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.

Martin Bahners

1. Kassier

martin.bahners@elaev.de

Mein Name ist Martin Bahners, ich bin 45 Jahre alt und lebe mit meiner Frau und unseren zwei Kindern in Nordrhein-Westfalen. Seit 10 Jahren bin ich freiberuflich tätig. Ich möchte so lange es geht berufstätig bleiben. Meine körperlichen Einschränkungen sind bisher überschaubar geblieben. Seit der Diagnosestellung AMN im Jahr 2003 bin ich Mitglied bei ELA Deutschland (vormals BVL e.V.). Seitdem besuche ich fast jedes Jahr das Familientreffen, das mir viel Unterstützung bringt. Besonders die vielen positiven Gespräche mit anderen Betroffenen sind eine große Bereicherung. Seit einiger Zeit entstand der Wunsch, mich mehr für die ELA zu engagieren, mein Wunsch war es, gerne Vorstandsarbeit zu machen. Ich bin motiviert, mit diesem engagierten Verein positives in der Zukunft zu bewirken, Forschung zu unterstützen und betroffenen Familien stets zur Seite zu stehen.



Martin Buechler

2. Kassier

martin.buechler@elaev.de

Mein Name ist Martin, ich bin 31 Jahre alt, lebe in Ulm und arbeite als Projektingenieur bei einem Maschinenbauunternehmen in der Nähe von Memmingen. Seit nun mittlerweile fast 5 Jahren lebe ich mit der Diagnose ALD/AMN. Erste Symptome der Erkrankung traten bei mir im Frühjahr 2014 im Alter von 25 Jahren auf. Nachdem meine Probleme doch nicht, wie beim ersten Arztbesuch gedacht, durch „Stress“ entstanden und nach vor allem vielen weiteren Arztbesuchen bekam ich im April 2015 die Diagnose „cerebrale ALD“. Doch ich hatte Glück, die Diagnose zum richtigen Zeitpunkt vom richtigen Arzt zu erhalten. Dadurch erhielt ich im August 2015 eine lebensrettende Knochenmarktransplantation an der Charité in Berlin. Da mir im Verlauf bewusst wurde, wieviel Aufklärung über unsere seltene Erkrankung auch bei Ärzten noch notwendig ist, wie wenig Aufmerksamkeit sie in der Öffentlichkeit erhält und wie viele allein gelassen mit ihren Symptomen kämpfen, möchte ich mich für ELA Deutschland stark machen.



Torben Lünemann

Beisitzer

torben.luennemann@elaev.de

Ich heiße Torben Lünemann, bin 36 Jahre alt und mit meiner Frau Stefanie verheiratet. Wir haben drei Kinder (Linus 9 Jahre, Titus 6 Jahre und Emma 4 Jahre). Nach drei Jahren Suche was unserem Titus fehlt, erhielten wir 2017 die Diagnose Pelizaeus-Merzbacher SPG2. Wir sind dann Anfang 2018 auf ELA aufmerksam geworden und waren direkt beim Familien Treffen, was uns nachhaltig geprägt hat. Die positive Energie und die tollen Leute haben uns beeindruckt sodass wir direkt begeistert waren und uns jetzt auch für ELA einsetzen. Bei ELA haben wir gelernt das alles Schlechte auch immer etwas Positives enthält und der Austausch mit anderen Betroffenen unbezahlbar ist.



Monika Otto

2. Schriftführerin

monika.otto@elaev.de

Ich bin 44 Jahre alt, glücklich verheiratet und habe 3 Kinder im Alter von 9, 16 und 21 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!



Michael Scholz

Beisitzer

michael.scholz@elaev.de



Seit Mitte 2017 bin ich im Verein und habe in dieser Zeit viele Menschen in ähnlichen Situationen kennengelernt. Dabei habe ich Tipps und Informationen erhalten und andere unterstützen können. Obwohl es sehr schwierig ist, mit Leukodystrophien bei Kindern (wie auch anderen) ein normales Leben zu führen, ist es mir ein Anliegen, möglichst viel Normalität zu erhalten und Isolation zu vermeiden.

Wichtig ist mir, mit der Gemeinschaft von ELA Deutschland e.V., die Bekanntheit von Leukodystrophien auch in der Politik zu steigern, also ELA auch politisch eine Stimme zu geben. Den die Möglichkeiten für Verbesserungen in der Früherkennung (Stichwort: Screening von Leukodystrophien bei Geburt) und der zukünftigen Behandlung (Stichwort: Gentherapien) sind da. Der starre Prozess, die fehlenden Umsetzungen zur Finanzierung oder die Unkenntnis über diese Erkrankungen behindern die schnelle Umsetzung. Daher unterstütze ich künftig als Beisitzer den Vorstand, um gemeinsam mehr zu erreichen. Zu mir: Mit meiner tollen Frau Katrin und insgesamt 3 Kindern lebe ich in Schwarme (Niedersachsen) in einem alten Bauernhaus. Nachdem die Diagnose MLD im Frühjahr 2017 bei unserer jetzt 8jährigen Lotte festgestellt wurde, hat sich das komplette Leben gedreht. Unsere Projekte (Hausumbau, Heil- und Hilfsmittelversorgung, Sicherstellung der Pflege unserer Tochter und Zeit für unsere Kinder) bestimmen den Großteil unserer Zeit. Aber auch der Blick auf das Positive prägt unseren Alltag, also viel Spaß haben, Urlaub genießen und sich als Familie stark machen.

René Rehwagen

Beisitzer

rene.rehwagen@elaev.de



Mein Name ist René Rehwagen und ich bin 44 Jahre alt.

Ich lebe in Baden Württemberg mit meiner Frau und mit meinem Assistenzhund Linus. Die Diagnose AMN bekam ich vor ca. 20 Jahren. 2017 hat sich die AMN in eine X-ALD gewandelt, was zur Folge hatte, dass ich eine Knochenmarktransplantation benötigte.

Diese habe ich gut überstanden und sie hat ihre Aufgabe hervorragend erfüllt. Auch konnte ich nach einem Jahr wieder meiner Arbeitsstelle nachgehen.

Roswitha Ruffer

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

Ich wohne mit Wolfgang seit 43 Jahren in Bielefeld. Wir haben zwei erwachsene Kinder. Unser Sohn Ansgar (37 Jahre) hat eine MLC (Zystische Leukenzephalopathie mit Megalenzephalie), 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 33 Jahren mit der Diagnose Leukodystrophie und teilen gerne unseren „Erfahrungsschatz“, egal ob medizinisch, therapeutisch, sozial oder auch ganz privat.

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 15 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 4 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, unsere 4 gemeinsamen Kinder und ich. Die beiden Jungs sind 13 Jahre und 7 Jahre alt und unsere Mädchen sind 11 Jahre und 8 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.

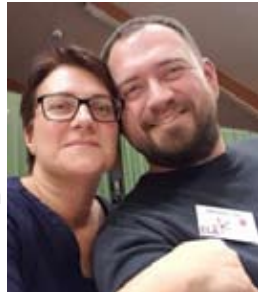
Für ELA möchte ich mich gerne engagieren, weil es mir wichtig ist, auch andere darüber zu informieren, was Leukodystrophien sind. Ebenso ist es mir wichtig, dass man die Möglichkeit hat, einfach Gespräche zu führen, Erfahrungen auszutauschen oder sich vielleicht auch gegenseitig zu helfen. Ich finde es sollte keiner mit so einer traurigen Erkrankung alleine sein.



Anita & Miroslav Ilic

Ansprechpartner ALD (Adrenoleukodystrophie)

Wir sind verheiratet und haben 3 Jungs. Unser jüngster ist Jona, 10 Jahre, und der mittlere ist David, 12 Jahre. Wir bekamen die Diagnose x-ALD bei unserem ältesten Sohn Philip als er 7 1/2 Jahre alt war. Für uns brach eine Welt zusammen.



Leider ist Philip im Februar 2019 verstorben. Wir setzen uns für ELA ein, weil wir wissen wie schlimm es ist, so eine Diagnose zu bekommen und wie hilflos und alleine man am Anfang da steht. Deshalb möchten wir Ansprechpartner sein, um andere betroffene Familien zu unterstützen

Petra Krautwasser

Spartenvertreterin ODDD
(Oculo -Dento- Digitale Dysplasie)

Ich bin 53 Jahre alt und wohne mit meinem Lebensgefährten im schönen Tübingen.

Im Dezember 2011 wurde bei mir - nach einer längeren Diagnostikphase - ODDD molekulargenetisch gesichert diagnostiziert. Das war einerseits natürlich ein Schock, da niemand eine Aussage über den weiteren Verlauf machen konnte, andererseits war es gut eine Diagnose zu haben, die die Symptome erklärt. ELA-Mitglied bin ich geworden, weil es gut tut sich auszutauschen, Leukodystrophien bekannter zu machen und die Forschung voranzutreiben



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

Carolin Schwarzenböck

Regionalvertreterin
Bayern

carolin.schwarzenboeck@elaev.de



Mein Name ist Carolin Schwarzenböck, ich bin 29 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 2017. 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.

Regionalvertreter des ELA e.V.

Henrik Schadowsky

Regionalvertreter für Hamburg und die Landkreise Harburg und Stade in Niedersachsen
henrik.schadowsky@elaev.de



Ich bin bald 37 Jahre alt, lebe im Süden von Hamburg und bin Versicherungskaufmann. Seit rund 11 Jahren muss ich mich mit den Symptomen der AMN auseinandersetzen. Ich engagiere mich, da ich als Regionalvertreter gerne mit anderen Betroffenen der AMN/ALD aber auch der vielen anderen Varianten der Leukodystrophien in Kontakt treten möchte.“

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 6 und 11 Jahren. Nachdem bei mir eine Entzündung im Gehirn festgestellt wurde, erfolgte 2015 eine Knochenmarktransplantation. 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 Knochenmarktransplantation 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.

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. Dabei werde ich vor Allem von meinem Mann und meiner Familie unterstützt. Außerdem engagiere ich mich, weil ich gerne den Austausch von Informationen für Betroffene unterstützen möchte

Nadine Fess

Regionalvertreterin Rheinland Pfalz
nadine.fess@elaev.de



Ich bin 40 Jahre jung und Mutter von zwei Töchtern im Alter von 17 und 9 Jahren. Außerdem habe ich noch zwei "Patchwork-Kinder" im Alter von 24 und 19 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.

Wer sind wir

Dr. Tobias Mentzel

ELA Deutschland e.V. besteht in seiner jetzigen Form seit 2013. Bei seiner Gründung aus dem Vorgängerverein (Bundesverein für Leukodystrophien) hatte ELA knapp 200 Mitglieder. Seitdem wächst der Verein beständig. Aktuell hat ELA 391 Mitglieder. Allein in 2019 konnte ELA Deutschland 43 neue Mitglieder begrüßen.

Aber wer sind diese Mitglieder, wer sind wir?

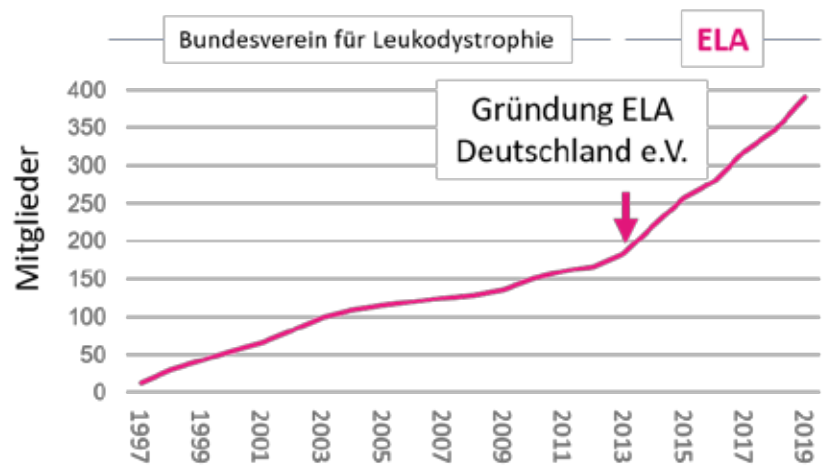
In vielen Teilen entspricht die Häufigkeit der Mitglieder auch der Häufigkeit der Erkrankung. So ist ALD/AMN die am häufigsten auftretende Leukodystrophie-Form und der größte Teil der Mitglieder ist hiervon betroffen. Ebenfalls stark vertreten sind Betroffene mit Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom oder der Metachromatischen Leukodystrophie.

Aber nicht alle Erkrankungen, die durchaus häufig vorkommen, sind im Verein zu Hause. So finden sich interessanterweise keine Patienten mit „Vanishing White Matter Disease“ bei ELA Deutschland, obwohl diese Erkrankung durchaus oft diagnostiziert wird. Andere Erkrankungen wie das Aicardi-Goutieres Syndrom gab es bis vor wenigen Jahren gar nicht im Verein, und nun sind 13 Mitglieder im Verein vertreten.

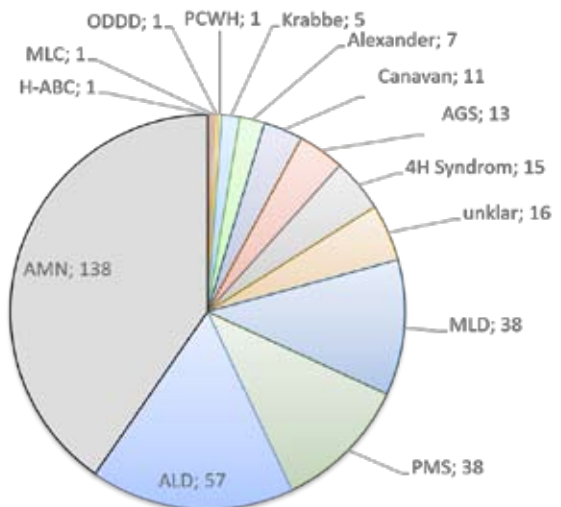
Insgesamt sind unsere Mitglieder von 13 verschiedenen Leukodystrophien betroffen. Dabei sind einige Leukodystrophie-Formen mit nur einem Patienten oder einer Familie vertreten. Das zeigt wie wichtig es ist, die Gesamtheit der verschiedenen Leukodystrophien zu vertreten, denn für sich alleine haben die einzelnen Leukodystrophie-Formen keine Stimme.

So wie dies für die einzelnen Leukodystrophie-Formen gilt, ist dies auch für die verschiedenen Länder der Fall. Alleine können Patienten in Deutschland nichts gegen diese Krankheit ausrichten. Umso

wichtiger ist der Schulterschluss und der Austausch mit anderen Vereinen. Zu ELA International gehören insgesamt sechs Länderorganisationen (Belgien, Frankreich, Italien, Luxemburg, Schweiz, Spanien) und ELA Deutschland läuft noch als getrennte Organisation parallel. Gemeinsam gibt ELA den Patienten noch mehr Stimme und die nötige Kraft um etwas zu bewegen.



Mitgliederzahl 1997 bis 2019 (bereinigt um Austritte)



Die Verschiedenen Diagnosen bei ELA Deutschland (stand Okt 2019)

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 :	Monika Otto
1. Kassierer:	Martin Bahners
2. Kassierer:	Martin Büchler

Wie kann man uns erreichen?

Telefonisch unter: **04392 9190352**
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 fast 400 Mitglieder mit insgesamt 13 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
- 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
- Dr. med Muriel Stoppe, Leipzig

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)

Die ELA-Familie trifft sich – Hann. Münden, Oktober 2019

Vom 11. bis 13. Oktober haben sich wieder einmal zahlreiche Mitglieder der ELA-Familie in Hann. Münden getroffen, um sich mit Freunden und Ärzten auszutauschen und vielleicht neue Dinge aus dem Stand der Wissenschaft zu erfahren.

Das Treffen 2019 war das bisher mitgliederstärkste Treffen seit Gründung des Bundesvereins Leukodystrophie und dessen Nachfolger ELA Deutschland e.V. Auch die Mitgliederzahl ist bis 2019 stetig gewachsen und es fehlen nur noch ein paar Mitglieder zur Zahl 400. Das haben wir vor allem dem Zuwachs an Familien mit Kindern zu verdanken, die sich uns aus anderen Spartenvereinen angeschlossen haben, so dass wir uns jetzt als ein Verein für den Kampf gegen Leukodystrophien stark machen können.

Am Freitag ging das Programm mit dem ersten gemeinsamen Abendessen los, bevor es Samstag nach dem Frühstück direkt mit dem Austausch der Betroffenen weiter ging. Hier finden jedes Jahr Betroffene der AMN, Familien mit Kindern, die von verschiedenen Leukodystrophien betroffen sind und Angehörige von Betroffenen in getrennten Workshops ein offenes Ohr.

Für die Kinder gab es auch in diesem Jahr eine liebevolle und fachgerechte Betreuung. Hier wurde gebastelt, gespielt und geschminkt was das Zeug hielt. Vielen Dank an alle Betreuer für das großartige Engagement.

Nach dem gemeinsamen Mittagessen starteten die Workshops. Unter anderem wurden dieses Jahr Workshops zu verschiedenen Leukodystrophien mit den betreuenden Ärzten angeboten. Von großem Interesse war auch der Workshop zur Ernährung bei AMN. Erstmals wurden im letzten $\frac{3}{4}$ Jahr verschiedene Lebensmittel auf die überlangkettigen Fettsäuren C22, C24 aber vor allem C26 getestet. Und es gab die eine oder andere Überraschung!

Nach dem Abendessen wurde ein Kinofilm für die Kinder gezeigt und die Erwachsenen hatten Zeit für den zwanglosen Austausch.

Am Sonntag fanden noch zahlreiche Mitglieder den Weg zur Versammlung inklusive Neuwahlen. Der Vorstand wurde bis auf Achim Kaisinger bestätigt. Er schied auf eigenen Wunsch aus dem Amt. Wir danken Achim und seiner Frau Katja für ihr Engagement in all den Jahren und wünschen ihnen einen tollen ELA-Ruhestand. Die Geschäftsstelle wird ab sofort von der 1. Vorsitzenden, Dawn Gelhart geführt.

Allen Organisatoren dieses Events gilt ein herzliches Dankeschön. Es bedarf eines großen Engagements, das Familientreffen jedes Jahr aufs Neue zu einer tollen Veranstaltung zu machen, zu der die Familien teilweise viele Kilometer auf sich nehmen!

Das nächste Familientreffen findet vom 9. bis 11. Oktober in Hann. Münden statt.



Bilder vom MLD Workshop mit Frau Kehrer
(Bericht auf Seite 13)

Zusammenfassung der Workshops

Workshop MLD-Patiententreffen

Um im Programm ein bisschen abzuwechseln, hatten wir uns dieses Jahr nicht für einen Vortrag mit PowerPoint-Folien, sondern für eine interaktive Gesprächsrunde entschieden. Es war gut, dass am Vormittag bereits eine Vorstellungs- und Kennenlern-Runde zwischen den Eltern und uns Ärzten stattgefunden hatte, sodass wir uns gleich inhaltlichen Themen widmen konnten. Trotzdem kam das Persönliche nicht zu kurz, denn die Fragen bezogen sich allermeist auf eine konkrete Situation aus dem Alltag oder ein konkretes Kind. Es wurden Fragen zu Hilfsmitteln und Sozialrecht gestellt und diese wurden mit Impulsen aus der Elternschaft diskutiert.

Von unserer Seite hatten wir Fragen, was die Familien rund um die Diagnose-Eröffnung als stützend und was sie als belastend erlebt haben (denn auch Ärzte lernen von Patienten und nicht nur Patienten von Ärzten (letzteres hoffentlich auch ein bisschen...)).

- Wie wünschen sich die Patienten eine Aufklärung? Schonungslos offen bezüglich des Blickes in die Zukunft? Erst mal bedeckt, um nicht den Boden unter den Füßen zu verlieren und nach und nach die Konfrontation mit der Gesamtlast der Erkrankung zu stemmen?

- Durchaus mit pathophysiologischen Details, um alles verstehen zu können? „Medizinische Details“ als Überforderung, weil einen in dem Moment sowie nur interessiert: „was passiert mit meinem Kind?“

Wir wollten auch wissen, was im weiteren Verlauf für die Familien wohlthuend-unterstützend erlebt wurde und wo sie Steine auf dem Weg der Krankheitsbewältigung sahen. Interessant war zu sehen, dass die verschiedensten Maßnahmen und Ansätze sehr unterschiedlich erlebt wurden und dass es so zu sein scheint, dass das, was für den einen gut ist, für den anderen eine Belastung ist. Eine große Herausforderung für uns begleitende Ärzte, jeder Familie zukommen zu lassen, was sie benötigt!

Die Fragen der Eltern bezogen sich überwiegend auf die aktuellen Therapieansätze. So besprachen wir, dass die aktuell neue Enzymersatz-Therapie-Studie bei MLD (mit intrathekalem Advice) aktuell in Paris und in Antwerpen gestartet ist, in Tübingen jedoch noch nicht.

Neu ist, dass auch Kinder eingeschlossen werden können, die auf einem deutlich schlechteren funk-

tionellen Niveau sind (in den Vorläuferstudien konnten nur Kinder eingeschlossen werden, die gehalten mindestens 10 Schritte gehen konnten). Allerdings sollten die Eltern ihre Erwartungen an die Therapie gut besprechen, denn Enzymersatz ist nur möglicherweise und nur im besten Fall in der Lage, eine Erkrankungsprogression zu verlangsamen. Durch keine Therapie der Welt kann ein bereits entstandener neurologischer Schaden wie bei MLD „repariert“ werden.

Wir besprachen die Einschlusskriterien und die Erwartungen an eine herkömmliche Stammzelltherapie, bei der wir viel zurückhaltender, aber dafür mit besserer Prognose für das einzelne Individuum vorgehen, als in früheren Jahren. Langjährige Studien gemeinsam mit den Zentren Tübingen, Hamburg, Berlin haben uns den Boden bereitet für eine bessere Vorhersagbarkeit des Krankheitsverlaufes, wobei natürlich diese Empfehlungen auf statistischen Ergebnissen beruhen und eine prognostische Einschätzung für den individuellen Patienten immer noch sehr schwer sein kann.

Dann sprachen wir über die Gentherapie der Mailänder Forschungsgruppe und die Möglichkeit zur Behandlung mit einer „Überexpression“ an Arylsulfatase A durch genveränderte Virus-Vektoren. Klassische Kandidaten sind spätinfantile oder frühjuvenile Kinder mit MLD, die vor Ausbruch von Symptomen diagnostiziert werden – meist sind das sehr junge Geschwisterkinder von frisch diagnostizierten (Klein-)kindern mit MLD (die ihrerseits nicht eingeschlossen werden können, wenn sie schon Symptome haben). Der Langzeitverlauf dieser Studien hat in 5-7 Jahren sehr Erfolg versprechende Ergebnisse gezeigt und wir haben im Oktober 2019 unser erstes „Tübinger“ Kind dieser Behandlung zugeführt. Im Dezember kam die Familie aus Mailand zurück und konnte – zurück im Schwäbischen - frisch gentransplantiert Weihnachten feiern.

Ich hoffe, Sie alle, Eltern, Kindern, Unterstützern und Kollegen, und natürlich den Organisatoren der ELA hatten frohe Weihnachten und einen guten Jahresausklang 2019. Wir freuen uns auf ein Wiedersehen in diesem Jahr.

Ihre Christiane Kehrer für das MLD-Team aus Tübingen!

Workshop zum Aicardi-Goutières Syndrom, Oktober 2019

Auch dieses Jahr fand ein Workshop über das Aicardi-Goutières Syndrom (AGS) statt, der von Frau Prof. Min Ae Lee-Kirsch und Frau Dr. Victoria Tüngler, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Carl Gustav Caus, Dresden, gehalten wurde. Frau Prof. Lee-Kirsch gab zunächst einen Überblick über die verschiedenen genetischen Ursachen sowie die Vererbung der Erkrankung. Anschließend folgte eine Darstellung der aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisse zur Entstehung der Symptome des AGS, die letztlich auf Fehlfunktionen des angeborenen Immunsystems beruhen. Frau Prof. Lee-Kirsch berichtete auch über sehr unterschiedliche klinische Verläufe bei Kindern mit AGS und erläuterte mögliche neue Ansätze für eine Therapie. So hemmen die sogenannten JAK-Inhibitoren die Signalübertragung am Typ 1-Interferonrezeptor und können auf diese Weise der unkontrollierten Typ 1-Interferon-Aktivierung entgegenwirken. Zwar scheinen erste Erfahrungen vielversprechend, jedoch muss der therapeutische



Nutzen im Rahmen einer klinischen Studie geprüft werden. Es ist zudem nicht zu erwarten, dass bereits irreversible Schäden des Gehirns durch eine solche Therapie rückgängig gemacht werden können. Anschließend gab es bei Kaffee und Kuchen Zeit für Fragen und Antworten mit den Experten, aber auch für den Erfahrungsaustausch zwischen den betroffenen Familien.

Augensteuerung und Unterstützte Kommunikation

Kommunikation ist ein Grundrecht und jedem Menschen sollten Möglichkeiten dazu an die Hand gegeben werden. In diesem Jahr hatte ich die Gelegenheit, verschieden Aspekte zur unterstützten Kommunikation und zu technischen Hilfen im Rahmen des ELA-Familientreffens zu diskutieren. Um die Inhalte des Workshops auch anderen Familien zur Verfügung zu stellen, möchte ich diese hier kurz zusammenfassen.

Unterstützte Kommunikation

“Unterstützte Kommunikation” oder UK (englisch Augmentative and Alternative Communication) ist ein pädagogisch/therapeutisches Fachgebiet, welches alternative Formen der Kommunikation für Personen mit keiner oder eingeschränkter Lautsprache entwickelt und implementiert. Die Kommuni-

kationsformen der “Unterstützten Kommunikation” reichen von körpereigenen Methoden wie basaler Kommunikation (Kommunikation über Berührung) oder Gebärden, über Symbolkarten oder Tafeln, bis hin zu technischen Kommunikationshilfen. Die verschiedenen Methoden der “Unterstützten Kommunikation” können bei Personen aller Alters- und Behinderungsarten eingesetzt werden.

Technische Kommunikationshilfen

Technische Kommunikationshilfen haben in den letzten Jahren große Fortschritte gemacht und können Personen mit eingeschränkter Lautsprache erheblich bei der alltäglichen Kommunikation unterstützen. Je nach motorischer Fähigkeit bzw. Einschränkung der Person ist die Ansteuerung des Kommunikationshilfsmittels unterschiedlich. Die

Ansteuerung kann über direkte Bedienung (mit Hand/Finger), aber auch durch verschiedene Hilfen wie zum Beispiel Joysticks/Trackballs, (Mausersatz), Tasten mit Scanningmethode (Abtasten des Inhalts und Auslösung durch die Betätigung einer Taste), Kopfsteuerung oder Augensteuerung erfolgen.

Augensteuerung

Augensteuerungen sind für Menschen mit umfassenden motorischen Beeinträchtigungen wie ICP, Querschnittslähmung, Locked-In Syndrom, ALS oder das RETT Syndrom geeignet. Die Einsatzgebiete sind dabei sehr unterschiedlich, wobei das Alter und die kognitiven Fähigkeiten des Nutzers hier keine Rolle spielen sollten, wenn eine Augensteuerung in Betracht gezogen wird.

Funktionalität der Augensteuerung

Das Augensteuerungsmodul, bestehend aus Kameras, Lichtquellen und Prozessor, sendet infrarotnahes Licht aus. Dieses Licht wird von den Augen reflektiert. Die eingebaute Kamera ist in der Lage die Pupillen zu erkennen und die Reflektion auf der Iris oder dem Pupillenrand zu erfassen. Aus dem Verhältnis zwischen Pupillenmitte und Reflektionspunkt ist der Eyetracker nun in der Lage zu berechnen, wohin der Nutzer auf dem Bildschirm schaut.

Damit das Augensteuerungsmodul richtig funktionieren kann, ist eine korrekte Positionierung der Kommunikationshilfe enorm wichtig. Folgende Aspekte müssen dabei beachtet werden:

1. *Bildschirm muss horizontal und vertikal vor dem Gesicht sein*
2. *Abstand zwischen Kopf und Bildschirm ca. 60 cm*
3. *Der Winkel des Kopfes muss mit dem Winkel des Bildschirms übereinstimmen*
4. *Pinocchio-Test: Verlängerung der Nasenspitze muss ungefähr die Mitte des Bildschirms treffen*

Um in unterschiedlichen Positionen eine Kommunikationshilfe mit Augensteuerung ansteuern zu können, gibt es entsprechende Halterungen die am Rollstuhl, an Betten, Tischen usw. angebracht werden können.

Der Nutzer kann über die Blickrichtung den Mauszeiger auf dem Bildschirm bewegen und Felder oder Funktionen auswählen. Die Auswahl von Feldern bzw. der Mausklick erfolgt entweder über einen Taster, gezieltes Blinzeln oder über eine Verweildauer, das heißt eine festgelegte Zeit, die der Blick auf einem Feld verweilen muss, bis die Aktion ausgelöst

wird. Verweildauer, Blinzelzeit oder Drückdauer des Tasters können individuell in Millisekunden eingestellt werden.

Damit das Augensteuerungssystem die über das Eyetracking erfassten Blickrichtungen zuverlässig in Mauszeigerbewegungen umsetzen kann, ist vor der ersten Benutzung eine einmalige Kalibrierung notwendig. Bei der Kalibrierung verfolgt der Nutzer mit dem Blick ein Objekt, das sich über den Bildschirm bewegt.



Inhalt

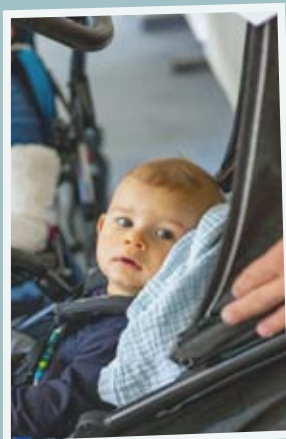
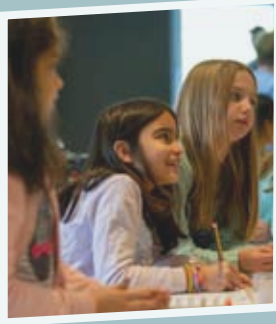
Zur Kommunikation werden in der Regel ein Symbolvokabular und/oder eine Bildschirmtastatur genutzt. Die Symbol- oder Buchstabenfelder können über die Augensteuerung ausgewählt werden. Der jeweilige Inhalt ist abhängig vom Nutzer und kann in Struktur (Feldgröße) und Komplexität individuell angepasst werden. Wichtig ist dabei, dass die Kalibrierungswerte der Person eine genaue Ansteuerung des Inhaltes technisch ermöglichen.

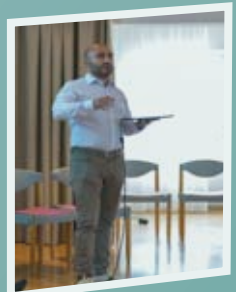
Schlusswort

Die Ansteuerungsart der Augensteuerung hat für viele Personen mit massiven motorischen Einschränkungen einen ganz wichtigen Beitrag zur Teilhabe am gesellschaftlichen Leben geleistet! Durch die Augensteuerung ist es genau diesen Menschen möglich, sich ihrem Umfeld mitzuteilen. Dies trägt erheblich zu einer Verbesserung der Lebensqualität bei und bietet vielen Personen mehr Zukunftsaussichten.

Beim Einsatz von Kommunikationshilfen mit Augensteuerung müssen immer viele Aspekte genau beachtet werden. Eine ausführliche Beratung und das intensive Testen der Kommunikationshilfe, bevor eine Versorgung angestrebt wird, ist daher unbedingt zu empfehlen. Wenn aber eine Versorgung korrekt und fachmännisch durchgeführt wird, kann es große Freude und Freiheit für die Person und deren Umfeld bedeuten und eine positive Auswirkung auf das gemeinsame Leben haben.

Familientreffen





Auch 2020 findet natürlich wieder ein Familientreffen von ELA Deutschland statt und zwar:

Hann. Münden, 9.-11.10.2020

Aktuelles zu Forschung und Versorgung bei Pelizaeus Merzbacher-Syndrom und anderen Leukodystrophien

Gemeinsamer Workshop gestaltet von:

Dr. Gesine Saher (Myelinbiologin am Max-Planck-Institut für Experimentelle Medizin, Göttingen)

Martina Medefindt (Diätassistentin)

Gerda Roetmann (Physiotherapeutin)

PD Dr. Steffi Dreha-Kulaczewski (Neuropädiaterin an der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen)

Bericht von Steffi Dreha-Kulaczewski PD,

Dr. Steffi Dreha-Kulaczewski und Gerda Roetmann

Der Workshop fokussierte sich auf eine der zwei 2019 in angesehenen internationalen Journalen erschienenen wissenschaftlichen Veröffentlichungen, die neue Therapieansätze in Tiermodellen mit der Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung beschrieben. Die Publikation von Juli 2019 behandelt die Effekte von ketogener Diät auf Myelin und Nervenzellen in einem Mausmodell mit der Erkrankung:

• **Ketogenic diet ameliorates axonal defects and promotes myelination in Pelizaeus-Merzbacher disease.** Stumpf SK, *et al.* Acta Neuropathol 2019, 138: 147-161.

Die zweite Publikation, die im anschließenden Workshop von Frau Prof. Nicole Wolf (Amsterdam) beleuchtet wurde, beschrieb die Wirkung von Chelatbildnern (Arzneimittel, die Eisen „fangen“ und festhalten) auf die myelinbildenden Zellen des Gehirns (Oligodendrozyten):

• **Oligodendrocyte Death in Pelizaeus-Merzbacher Disease Is Rescued by Iron Chelation.** Nobuta H, *et al.* Cell Stem Cell 2019, 25: 531-541.

Zu den Autoren der erstgenannten Publikation zählen zwei der Veranstalter des Workshops Gesine Saher (Letztautor) und Steffi Dreha-Kulaczewski.

Der Workshop gliederte sich in 3 Teile.

1. Klinische Versorgung

(PD. Dr. S. Dreha-Kulaczewski)

Zu Beginn wurden, wie im Vorjahr, die verschiedenen klinischen Problemgebiete angesprochen und die jeweiligen symptomorientierten Therapien diskutiert. Dabei standen immer die individuellen Fragen der Teilnehmer im Mittelpunkt. Im Abschnitt Muskeln/Bewegung/Knochen wurden Tonus-

dysregulation mit Spastik in Armen/Beinen und Muskelhypotonie des Oberkörpers erläutert und die Bedeutung der Physiotherapie als wichtigste therapeutische Grundlage sowie die Orthesenversorgung herausgestellt. Neben den oralen medikamentösen Therapien der Spastik zählen auch die lokalen Applikationen von Botulinumtoxin A z. Bsp. bei Spitzfuß oder Knie- und Hüftspastik in den Muskel zu den Optionen. Alternativ kann z. Bsp. Baclofen durch eine Pumpe in den Rückenmarkskanal (intrathekal) verabreicht werden. Die Spastik verstärkende Faktoren wie Schmerz, Aufregung, Infekte, Verstopfung sind allen Eltern bekannt und es folgte ein hilfreicher Erfahrungsaustausch.

Zu den regelmäßigen Laborkontrollen gehören die Parameter des Knochenstoffwechsels Kalzium, Phosphat, Parathormon und Vitamin D-Spiegel. Bei Mangel sollte, den Richtlinien entsprechend, eine Substitution erfolgen. Auf die Entwicklung einer Skoliose und Hüftproblematik (Hüftluxation) muss geachtet und zeitig entgegengewirkt werden.

Im Abschnitt Ernährung wurde die Problematik eines vermehrten Speichelflusses (verschiedene Ursachen wie Zahnprobleme, Reflux, Schlafapnoe, Schluckschwierigkeiten), Fütterschwierigkeiten, Schluckstörung und Reflux diskutiert. Bei jedem Arztbesuch sollte über die Ernährungssituation gesprochen und zusammen mit Diätassistenten die Ernährung abgeschätzt werden. Eine Verstopfung, möglicherweise Ausdruck der Miterkrankung des Nervensystems des Darms, ist ein weiteres Problem im Alltag vieler betroffener Familien, wie sich auch im Workshop bestätigte. Schmerzen und insbesondere Harnverhalt und Entzündung der Harnwege können resultieren. Die unterschiedlichen Therapiesäulen wie Ernährungsberatung, Verbesserung der Mobilität oder Einnahme von z.Bsp. Lactulose, Movicol müssen regelmäßig erwogen werden.

Urininkontinenz als Ausdruck einer Störung der autonomen Nervenfunktionen erhöht das Risiko von Harnwegsinfekten und erfordert die Zusammenarbeit mit Kinderurologen.

Die Patienten neigen zu Aspirations- u.a. Pneumonien und vorbeugende Maßnahmen in Absprache mit Physiotherapeuten, Logopäden, Pulmonologen

umfassen u.a. Schutzimpfungen (Grippe, RSV) und der Einsatz von Cough assistants.

Kommunikationshilfen sind bei Sprachstörungen, wie Dysarthrie (Störung der Sprechbewegung) und Sprachapraxie (Störung der Sprachplanung) notwendig.

Zerebrale Krampfanfälle erfordern eine entsprechende antikonvulsive Therapie. Regelmäßige augenärztliche Untersuchungen bleiben wichtig und bei verschiedenen Leukodystrophien gehören u.a. auch kardiologische Kontrollen zu den Verlaufsuntersuchungen.

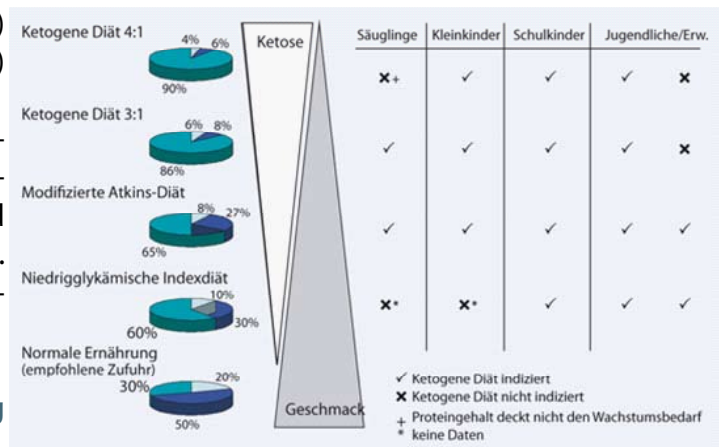
2. Effekt der ketogenen Diät auf Myelinisierung und Nervenzellen im Gehirn (Dr. G. Saher)

Hypomyelination führt im längeren Verlauf zu Schäden an den langen Nervenbahnen des Gehirns, den Axonen. In einer Art Kettenreaktion folgt dem axonalen Schaden der Untergang der Nervenzelle in der Hirnrinde und weiter der Verlust von Hirnvolumen. Der genaue Mechanismus der Nervenbahnschädigung ist noch unklar. Es besteht die Vermutung, dass ein Mangel an Energie für die Zellfunktionen herrscht und die Fresszellen (Makrophagen) oder multifunktionalen Gliazellen im Gewebe aktiviert sind. Um den Stoffwechsel der Axone zu unterstützen, wurde die ketogene Diät als neue Therapiestrategie entworfen und in einem Versuch an einem Mausmodell für das Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom (PMS) weiter untersucht. Es konnte gezeigt werden, dass die sonst typischen pathologischen Veränderungen in den Gehirnen dieser PMS-Mäuse unter ketogener Diät weniger ausgeprägt waren. Die Zahl der myelinbildenden Zellen (Oligodendrozyten) war höher und deren Stressreaktion vermindert. Auch der Energiemangel der Axone fiel geringer aus. Gleichzeitig wiesen die Mäuse verbesserte motorische Fähigkeiten und elektrophysiologische Messparameter auf.

3. Ketogene Diät: Theorie und Praxis (Fr. M. Medefindt)

Bei dieser Form handelt es sich um eine extrem fettreiche, kohlenhydratarme, eiweiß- und kalorienbilanzierte Ernährung. Sie imitiert den Zustand des Fastens. Es werden 60-90% des Energiebedarfes aus Nahrungsfett gedeckt. Die Energieversorgung des Gehirns geht nicht mehr über Glukose, sondern ist auf sog. Ketone angewiesen (sog. Hungerstoffwechsel). Die ketogene Diät (KD) wird als Verhältnis von Fett zu Eiweiß + Kohlenhydrat ausgedrückt. Das Verhältnis gilt pro Mahlzeit und entspricht bei der

klassischen Form (4:1), also 4 g Fett zu 1g Eiweiß + Kohlenhydrat. Man unterscheidet verschiedene Formen:



Welche Form angewendet wird, entscheidet der Arzt. Achtung, die KD ist keine ausgewogene Ernährung. Sie liegt z. Zt. im Trend, u.a. zur Gewichtsreduktion. Bitte nicht allein im Internet recherchieren. Die KD ist mehr als möglichst wenige Kohlenhydrate und sehr fettreich zu essen.

Bei der Ernährung muss auf eine ausreichende Flüssigkeitszufuhr geachtet werden. Außerdem ist auf eine ausreichende Ballaststoffzufuhr zu achten! Ferner müssen Multivitamine, Mineralstoffe und Spurenelemente, insbesondere Kalzium zugesetzt werden. Die Präparate sind von Beginn an in Form von kohlenhydratfreien Präparaten zu geben, um Mangelzustände zu vermeiden. Mögliche Nebenwirkungen der Diät: Nahrungsverweigerung, Obstipation, Durchfall, Nierensteine, Hypercholesterinämie. Beispiel zur Verdeutlichung der Kohlenhydratmenge (ohne Unterstützung einer gezielten Auswahl der Kohlenhydrate durch eine Ernährungsfachkraft)

- Mädchen 8 Jahre
- Gewicht ~ 25kg
- Energie: 1600 kcal Eiweiß: 2g/d
- bedeutet: max.10g Kohlenhydrate am Tag
- > eines der folgenden Lebensmittel erlaubt:
- 20g (knapp ½ Sch.) Mehrkornbrot
- 60g Kartoffeln
- 250g Kohlrabi
- 60g Apfel

Bei der Ernährung müssen geeignete Lebensmittel ausgewählt werden. Die Berechnung erfolgt anhand von Austausch Tabellen bzw. mit PC. Zucker wird u.a. durch Süßstoff ersetzt.

Im Anschluss an den Workshop beriet Frau Roetmann die Familien zu den spezifischen Bedürfnissen ihrer Kinder bei der physiotherapeutischen Behandlung und Hilfsmittelversorgung.

Abenteuer im Urwald – ein wunderschönes Wochenende mit starken Familien

Eingebettet in eine traumhafte Landschaft im Naturpark Eichsfeld-Hainich liegt das „Urwald-Life-Camp“ auf dem Harsberg bei Lauterbach. An diesem wunderschön gelegenen Fleck fand das diesjährige Familienwochenende von ELA Deutschland statt.

Natur war auch das verbindende Thema des Programms, das dieses Familienwochenende begleitet hat. In kleinen Gruppen konnten Klein und Groß bei einer Naturführung einen ganz anderen Blick auf die Natur werfen und beim gemeinsamen Basteln mit Ästen, Baumscheiben und vielem anderen entstand so manches Kunstwerk.

Dann ging es hoch hinaus über die Baumkronen. Auf dem barrierefreien Baumwipfelpfad konnte man eine grandiose Aussicht über den Urwald genießen. Sicher etwas, was man als Rollstuhlfahrer nicht jeden Tag hat. Die Bootsfahrt über die Werra, vorbei an den wunderschönen Kreidefelsen des Werratals, eine GPS Rallye und vor allem die Nachtwanderung mitsamt leuchtenden Rollis brachten noch einiges an Abenteuer in diese Tage.

Aber die eigentlichen Highlights dieser Tage sind wahrscheinlich die gemeinsamen Momente am Lagerfeuer oder der Trommelworkshop, wo so manches Kind mit noch so schwerer Erkrankung mit tollem Rhythmusgefühl überrascht.

Viel zu schnell sind diese Tage vorübergegangen. Aber trotzdem kehren die Familien gestärkt zurück in ihren Alltag. In vielen gemeinsamen Gesprächen haben Eltern Ideen gesammelt oder einfach Motivation gefunden, um nach vorne zu blicken.

Ohne die Unterstützung der Jugendherberge Lauterbach und des Naturpark Eichsfeld-Hainich wäre dieses Wochenende sicher nicht ein solcher Erfolg gewesen. Vor allem aber gilt unser Dank dem AOK Bundesverband für die Förderung dieses Projektes.

Dr. Tobias Mentzel



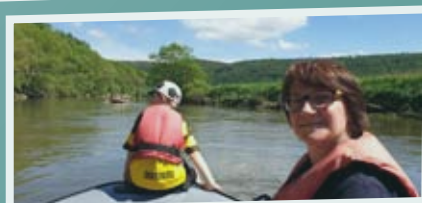
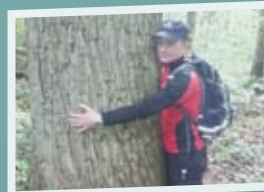


ELA Deutschland Familienwochenende 2020 5. - 7. Juni

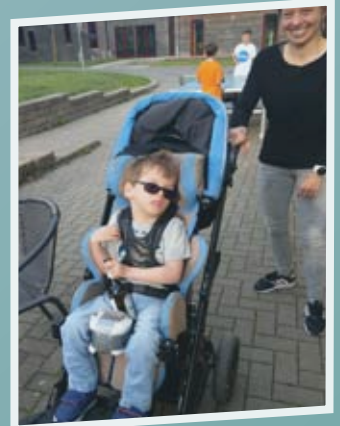
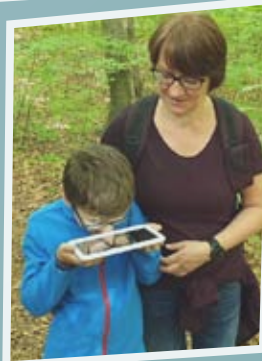
im Jugendgästehaus Duderstadt

Das Jugendgästehaus Duderstadt ist eine der modernste Tagungsstätten mit einer großen Zahl an barrierefreien Zimmern. Das Programm versucht, bei einem Besuch mit Brotbacken, Naturerlebniszentrum und gemütlichen Abenden am Feuer für alle etwas zu bieten. Wir freuen uns auf ein Wochenende mit viel Spaß und viel Austausch. Wenn Sie mehr wissen wollen, schreiben Sie uns (Tobias.Mentzel@elaev.de).

**Save the Date 2021: Pfingsten im JUFA
Hotel Jülich**



Familienwochenende



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



Das ELA Schweiz Family Weekend



Die teilnehmenden Familien des Erholungsweekends von ELA Schweiz

Vom 9. bis 11 August 2019 trafen sich die Familien von ELA Schweiz im Hotel Cailler in Charmey (Kanton Freiburg), um einen erholsamen Aufenthalt zu geniessen. Freitagabend wurden die ca. sechzig Teilnehmenden durch die Präsidentin von ELA Schweiz, Myriam Lienhard, begrüsst.

Der Samstagmorgen war der Elternversammlung gewidmet und ermöglichte den von der Krankheit betroffenen Familien, sich zu erkundigen und auszutauschen. Währenddessen nahmen die Kinder an einem Drachen-Bastelatelier teil, das von Sabrina Amigoni, Kunstmalerin und Patin von ELA, geleitet wurde.

Am Nachmittag entdeckten die Familien mit dem Besuch von Electrobroc die Welt der Elektrizität. Zurück im Hotel genossen Eltern und Kinder die Wohltaten der „Bäder de la Gruyère“, um sich zu entspannen. Samstagabend überwältigte das Konzert der Gruppe „RobaRock“, ein Trio das von Jacques Tâche (Gründer von ELA Schweiz) geführt wird, die Gäste. Alle tanzten ausgelassen und sangen voller

Freude ins Mikrofon. Damien Amigoni, Pate von ELA und Schlagzeugspieler in der Gruppe Tafta, war ebenfalls an unserer Seite und entführte die Kinder in die Welt der Schlaginstrumente.

Der Sonntagmorgen wurde durch ein Lotto für die Kinder animiert, bei dem sie viele Gesellschaftsspiele gewinnen konnten. Für das traditionelle Gruppenfoto, kam Léa Aubry, Miss Westschweiz 2019 und seit kurzer Zeit Patin von ELA, zu uns.

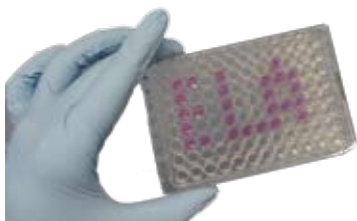
Die 2019 Ausgabe des Family Weekends von ELA Schweiz endete mit der Erinnerung an schöne Begegnungen, Lächeln, Emotionen und vor allem unvergessliche Erinnerungen.



Die Eltern bei der Versammlung vom Samstag



Die Patin von ELA Léa Aubry und Raphaël



„Betroffenen helfen, Forschung fördern“

- für ELA Deutschland ist das mehr als ein Slogan, es ist unsere Aufgabe.

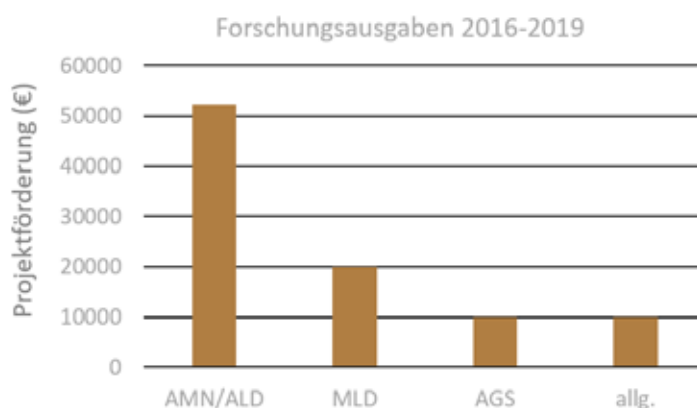
Wie wichtig es ist, Forschungsaktivitäten selbst voranzutreiben, ist offensichtlich, denn für seltene Erkrankungen gibt es wenige Spezialisten und vor allem noch weniger Lobby. Die Konsequenz ist, dass sich nur wenige Wissenschaftler und Ärzte mit Leukodystrophien beschäftigen und wenn diese bei öffentlichen Geldgebern finanzielle Mittel beantragen, haben sie es schwer diese genehmigt zu bekommen. Es ist also an uns diese Lücke zu schließen. Dass dies eine Herkulesaufgabe ist, ist den meisten klar, denn die Kosten für Forschung sind gewaltig.

Aus diesem Grund ist es für uns wichtig, vor allem („v.a.“) Anreize zu setzen, um Wissenschaftler für das Thema Leukodystrophie zu interessieren. Gleichzeitig versuchen wir, Lücken zu schließen, die nicht durch bestehende Förderungen gedeckt werden können. Einen starken Fokus legen wir dabei darauf, Erkenntnisse in die Anwendung zu bringen.

Im vergangenen Jahr konnten wir fünf Projekte fördern, die thematisch breit angelegt sind. So haben wir viel Energie in das Thema Ernährung gesteckt. Durch Analyse von Lebensmitteln soll v.a. AMN-Patienten ein Leitfaden an die Hand gegeben werden, wie sie eine fettmodifizierte Diät gut handhaben können.

Ein weiterer Schwerpunkt sind Pilotstudien, um die Grundlagen für das Neugeborenen-Screening („NGS“) für Adrenoleukodystrophie (ALD) zu schaffen. In Hamburg und Berlin werden im Rahmen dieser Studie Säuglinge auf ALD getestet. Das Thema NGS ist für ALD akut, aber für eine ganze Reihe weiterer Erkrankungen wird dies bald relevant werden. Aus diesem Grund werden durch solche Pilotstudien auch Erkenntnisse erarbeitet, um bei weiteren Leukodystrophie-Formen schneller voranzugehen. Ein Forschungsprojekt von Prof. Berger, um den Ausbruch der ALD früh und ohne MRT zu erkennen, passt hier gut. Denn wenn das NGS für ALD eingeführt wird, ist ein Biomarker unglaublich wichtig, um rechtzeitig transplantieren zu können. Auch dieses Projekt wurde von ELA Deutschland gefördert.

Der natürliche Verlauf der juvenilen Verlaufsform



der metachromatischen Leukodystrophie ist ein weiteres Projekt, das ELA unterstützt. Kenntnisse aus dieser Studie sind eine Grundlage, um den Behandlungserfolg z.B. einer Stammzelltransplantation zu beurteilen. Aber auch grundlagenorientierte Forschungsprojekte gehörten zu dem Spektrum unterstützter Projekte. So werden, unterstützt durch ELA Deutschland, Stammzell-Linien als Grundlage für die Forschung am Aicardi-Gutieres Syndrom etabliert. Dabei kommt das CRISPR/Cas9-System zum Einsatz, eine Technik die häufig auch als „Genschere“ bezeichnet wird.

Auch aktuell wurden vier spannende Projektanträge eingereicht. In Zusammenarbeit mit unserem medizinisch-wissenschaftlichen Beirat werden wir beraten, welche Arbeiten das größte Potential haben und von uns gefördert werden können.

Die ELA Projektförderung ist ein wichtiger erster Schritt, um Wissenschaftler für das Thema zu interessieren und zu unterstützen. Dennoch ist es ein Tropfen auf den heißen Stein. Umso wichtiger ist der Schulterschluss mit ELA International. Die ELA Dachorganisation vergibt im Jahr etwa vier Millionen Euro für die Forschung an Leukodystrophien und hat den Vergabeprozess und die Steuerung von Projekten professionell aufgebaut. Diese gemeinschaftliche Projektförderung ist es, was es braucht, um Studien voranzubringen und Leukodystrophien zu besiegen.

Für einen genaueren Überblick zu geförderten Projekten besuchen sie unsere Webseite

www.elaev.de

Betroffenen Workshop am 25.9.2020

Am 25. und 26. September 2020 findet zum 5. Mal das Internationale Symposium für Multiple Sklerose und Myelin-Krankheiten in der Universität Leipzig statt. Die Vereine Myelin Projekt Deutschland e.V. und ELA Deutschland e.V. organisieren wieder in Kooperation und gemeinsam unter der ärztlichen Leitung von Oberarzt Wolfgang Köhler eine Veranstaltung, bei der die Koryphäen auf dem Gebiet der Myelin-Forschung aus aller Welt zusammenkommen, Erfahrungen und Forschungsergebnisse austauschen und weitere Vorgehensweisen diskutieren.

Wir planen für alle Betroffenen und Interessierten am 25. September einen Workshop in Deutsch, bevor es dann mit dem englischsprachigen Symposium weitergeht. Hier werden Ihnen Fachleute aus drei Themenbereichen berichten und für Ihre Fragen zur Verfügung stehen. Wer möchte, kann danach auch an der gemeinsamen Abendveranstaltung



teilnehmen. Hier besteht dann sicher ebenfalls die Möglichkeit zu interessanten Gesprächen.

Für unsere Planung wäre es wichtig, wenn Sie uns Ihr Interesse unverbindlich unter symposium-gast@myelin.de bekunden. Wir nehmen Sie dafür in unseren Verteiler auf und lassen Ihnen rechtzeitig die Informationen zukommen.

Wir freuen uns auf eine erfolgreiche Veranstaltung und hoffentlich viel Interesse.

Neue Studie zur Lebensqualität bei Frauen mit X-ALD – Teilnehmerinnen gesucht!

Wir möchten Sie über eine Studie informieren, in der wir die Lebensqualität bei Frauen mit X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie (X-ALD) untersuchen. Hierfür suchen wir dringend Teilnehmerinnen, die

- mindestens 18 Jahre alt sind
- humangenetisch gesicherte Genträgerinnen einer X-ALD sind (mit oder ohne Symptome)

Was ist das Ziel der Studie?

Obwohl die X-ALD aufgrund des X-chromosomalen Erbgangs vornehmlich Männer betrifft, zeigen Untersuchungen, dass die meisten Frauen mit X-ALD ebenfalls neurologische Symptome im Laufe ihres Lebens entwickeln können. Bisher gibt es jedoch kaum Studien, die den Einfluss von verschiedenen Krankheitssymptomen bei Frauen mit X-ALD auf die Lebensqualität in diversen Bereichen (u.a. Aktivitäten des täglichen Lebens, Beruf, soziales Netzwerk, Schlafqualität, Sexualität) umfangreich erfassen. Da das Vorkommen von neurologischen Symptomen bei Frauen mit X-ALD aufgrund milderer, später beginnender Krankheitsverläufe häufig in der Praxis unterschätzt wird, ist es umso wichtiger, auf das häufige Vorkommen von symptomatischen Verläufen bei Frauen aufmerksam zu machen und

die daraus resultierenden Einschränkungen der Lebensqualität zu verdeutlichen.

Mit Ihrer Studienteilnahme helfen Sie uns, X-ALD vor allem bei Frauen näher zu erforschen und wichtige Impulse für die Diagnostik und Behandlung zu setzen. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung ist Ihre Teilnahme umso wichtiger, da aussagekräftige Ergebnisse nur durch eine hohe Teilnehmerzahl erzielt werden.

Was passiert in der Studie?

Da Ihre Lebensqualität mittels Fragebogen (Ausfüllzeit ca. 20-30 min.) und ggf. kurzem telefonischen Interview (Dauer ca. 10 min.) erfasst wird, kann die Studienteilnahme von zu Hause aus erfolgen und ist mit einem geringen Aufwand verbunden.

Haben Sie Interesse an der Studie teilzunehmen?

Wenn Sie Interesse haben, an unserer Studie teilzunehmen oder weitere Fragen haben, können Sie uns gerne per E-Mail (lisa.schaefer@medizin.uni-leipzig.de) oder per Telefon (0341 – 97 20086) kontaktieren.

Das 3te Symposium von ELA International

Management and Advances in Leukodystrophies:
Newborns, Women, and Therapies

Dr. Tobias Mentzel

Alle zwei Jahre organisiert ELA International sein internationales wissenschaftliches Symposium. Die besten Experten auf dem Gebiet der Leukodystrophien und anderer neurodegenerativer Erkrankungen diskutieren und tauschen sich über grundlegende Erkenntnisse und neue Therapieansätze für Leukodystrophien aus. Ein wichtiges Ziel des Symposiums ist es, neue Ansatzpunkte für Projekte zu identifizieren, die durch ELA International gefördert werden. Wie der Titel des Symposiums beschreibt, hatte das Treffen in diesem Jahr drei Schwerpunkte: Neugeborenen-Screening, Leukodystrophien bei Frauen und neue Therapien.

Neugeborenen Screening ("NGS") wird für immer mehr Leukodystrophien relevant, wie Andrenoleukodystrophie, Aicardi-Gutierres Syndrom, Metachromatische Leukodystrophie, Globoidzell-Leukodystrophie, GM1-Gangliosidose oder Cerebrotendinöse Xanthomatose.

Das NGS ist sicher eines der komplexesten Themen für ein solches Symposium, denn es geht nicht nur allein um wissenschaftliche Herausforderungen. So geht es schnell um ethische Fragen, aber auch darum, wie kosteneffizient gescreent werden kann. Viele der Erkrankungen, die in verschiedenen Ländern gescreent werden, werden separat getestet. Aber zunehmend werden massenspektrometrische Analysen verwendet, die zwar teurer sind, aber dafür eine Reihe verschiedener Erkrankungen auf einen Schlag testen. Entlang dieser Linie ist auch die Genomsequenzierung denkbar, wobei diese aktuell mit einer endlosen Zahl an technischen und ethischen Herausforderungen verknüpft ist, wie Adeline Vanderver erklärt. Um diese Fragen zu adressieren läuft unter anderem ein Projekt in Großbritannien, das den Einfluss früher Diagnosen durch Genomsequenzierungen auf die Lebensqualität von Patienten untersucht, wie David Rowitch berichtet. Dies zeigt aber auch, dass das Neugeborenen-Screening technisch immer an-

spruchsvoller wird und entsprechende Ausstattung braucht. Dazu müssen die Screening-Strukturen der verschiedenen Länder passen. Viele kleine Zentren mit einfacherer Ausstattung können moderne Methoden kaum umsetzen.

Bis vor kurzem waren Leukodystrophien nur auf dem Panel einiger US-Staaten zu finden. Etwa 50% der Kinder werden auf ALD gescreent und auch Krabbe wird in einigen Staaten getestet. Seit Oktober 2019 ist Holland nun das erste europäische Land, das ebenfalls das Neugeborenen-Screening für ALD eingeführt hat, wie Stephan Kemp berichtet. Im Gegensatz zu dem Screening-Programm der USA, werden in Holland ausschließlich Jungen getestet. Da die Angaben auf der Screening-Karte (bzgl.männlich/weiblich) oft fehlerhaft sind, muss dies genetisch geprüft werden. Der Aufwand, um genetisch Jungen und Mädchen zu unterscheiden und andere Leukodystrophien auszuschließen, ist beachtlich.

Aktuell sind weitere Studien in der Vorbereitung, um den Weg zum Neugeborenen-Screening zu ebnen. Hierzu zählt die geplante Pilotstudie für ALD von dem Frau Dr. Annette Bley berichtet. Diese wird in Berlin (koordiniert durch Herrn Dr. Kühn) und Hamburg (koordiniert durch sie) im kommenden Jahr starten. Ebenfalls für März ist eine Pilotstudie in Italien für MLD geplant, berichtet Giancarol la Marca.

Was muss jetzt kommen? Zum Einen sind vorbereitende Pilotstudien sicher wichtig. Dabei müssen technische Fragen geklärt werden, aber auch das gesamte Vorgehen im Rahmen eines Screening-Programms durchgespielt werden. Gleichzeitig werden durch die Einführung eines Screenings z. B. für ALD große Anforderungen auf die Zentren zukommen. Die dauerhafte Begleitung der Patienten bis zu einer Transplantation wird für die Zentren sicher eine große personelle Belastung darstellen. Auch ethische Fragen sind nicht geklärt und sollten dringend objektiv und transparent in Studien, vor

allem auch mit Betroffenen angegangen werden. Hinzu kommt, dass auch Biomarker gesucht werden, um rechtzeitig transplanieren zu können. Auch wurde im Rahmen des Symposiums klar, wie unterschiedlich NGS in verschiedenen Ländern gehandhabt wird. Wie der eigentliche Beantragungsvorgang vorangebracht wird, bleibt unbeantwortet. Sicher wird den Patientenorganisationen hier eine wichtige Rolle zufallen.

Nicht allein Wissenschaftler gestalten das Symposium. Elisa Seeger, eine Mutter die das Neugeborenen-Screening in den USA maßgeblich vorangebracht hat berichtet von ihrem Engagement. Für sie ist klar, dass das Leben eines ALD-Jungen nicht davon abhängen sollte, in welchem US Staat und in welchem Land er geboren wurde. Auch Natalie Delas und Josette Kiritchenko, ebenfalls Mütter mit Jungen, die an ALD erkrankt sind, berichten von ihren Erwartungen an die Forschung und erzählen auch von ihrer eigenen Erkrankung.

Wie wenig über die Verlaufsform von AMN und PMS bei Frauen bekannt ist, wird nicht nur dadurch, sondern auch durch den Vortrag von Frau Wolf, deutlich. 50% der Mütter von ALD Patienten entwickeln Symptome, sagt Marc Engelen. Die Symptome bei AMN-Frauen sind zunehmend bekannt und wurden in den Vorträgen von Florian Eichler und Wolfgang Köhler sehr gut beschrieben. Über die richtige Behandlung ist jedoch noch weniger gesichert, als dies bei männlichen AMN-Patienten der Fall ist.

Im dritten Teil des Symposiums wurden neue Therapie-Ansätze diskutiert. Dabei wurde von neuen Ergebnissen in der Grundlagenforschung berichtet, wie z.B. bessere Mausmodelle für „Vanishing White Matter Diseases“ („VWM“) durch Marion Van der Knaap. Durch dieses Modell lassen sich die Mechanismen der Erkrankung deutlich besser verstehen, was zu anderen Ansatzpunkten in der Therapie führt. Ggf. lassen sich bereits zugelassene Medikamente nutzen, um die Krankheit zu behandeln. Ein weiteres Modell für VWM stellt Jacqueline Trotter vor, die an induzierten pluripotenten Stammzellen arbeitet, welche von Patienten abgeleitet sind. Damit steht ein Zellmodell zur Verfügung, das in manchen Fällen näher am Patienten ist als die Maus.

Asuumpico Bosch arbeitet aktuell an einer Gentherapie für MLC (Zystische Leukenzephalopathie

mit Megalenzephalie). Zwar zeigen sich Erfolge im Modell, aber bevor dies in Studien mit Patienten gehen kann muss noch sehr viel Optimierungsarbeit geleistet werden.

Näher dran am Patienten sind einige Therapieansätze für das Pelizaeus-Merzbacher Syndrom. Das Team von David Rowitch arbeitet vor allem mit Stammzellen, die ihren Ursprung in PMS Patienten haben. Mit Hilfe dieser Zellen konnte er zeigen, dass bei PMS-Patienten Zellen im Moment der Differenzierung, also wenn aus Stammzellen Oligodendrozyten werden, absterben. Hierbei scheint der Eisengehalt der Zelle eine entscheidende Rolle zu spielen. Ein bereits zugelassenes Medikament das diesen reguliert, hilft den Zellen über diesen kritischen Moment hinweg. Im Grunde könnte das Medikament auch in einer Studie an Patienten getestet werden. Wehrmutstropfen dabei ist, dass nur die noch nicht differenzierten Zellen gerettet werden. D.h. man kann zumindest vermuten, dass das Medikament umso effektiver wirken wird, je jünger die Patienten sind. Auch wirkte das Medikament nur bei drei von vier Zelllinien und ein Beweis im Mausmodell fehlt.

Ein anderer Ansatz für PMS wird durch Paul Teasers Team verfolgt. Er arbeitet an „Antisense-Molekülen“, welche die Menge an PLP1 Protein reduzieren. Im Mausmodell funktioniert dies, so leben die Mäuse deutlich länger. Dennoch scheitern die Mäuse (die bereits direkt nach der Geburt behandelt wurden) an komplexen motorischen Aufgaben und zeigen Symptome. Auch hier wäre der nächste Schritt, dies in Studien zu bringen, was sicher kaum ohne Industriepartner möglich sein wird.

Insgesamt wird bei dem Symposium klar, dass sich viel bewegt. Für eine Reihe von Erkrankungen laufen Studien oder es liegen Ergebnisse aus Modellen vor, die Studien denkbar machen. Von diesen Fortschritten hätte man vor 10 Jahren nicht zu träumen gewagt, sagt David Rowitch. Therapien werden zumindest denkbar. Umso wichtiger ist es, sich Gedanken um Themen wie Neugeborenen-Screening zu machen, denn dies wird wichtig werden, sobald Therapien zur Verfügung stehen.

Erste ALD-Gentransplantation in Deutschland – Genfähre bewahrt sechsjährigen Daniil vor dem Ausbruch der cerebralen ALD

Martin Büchler

Am Uniklinikum in Leipzig wurde im vergangenen Jahr die erste Gentherapie in Deutschland bei einem Patienten mit cerebraler ALD erfolgreich durchgeführt. Bei der Gentransplantation werden Stammzellen aus dem Knochenmark entnommen, in einem Labor genetisch verändert und anschließend wieder eingepflanzt.

Das Verfahren, das sich so einfach anhört, ist sehr komplex und birgt ähnliche Risiken wie eine allogene Stammzelltransplantation, jedoch entfällt das Risiko einer "GvHD" - Spender-gegen-Wirt-Krankheit - im Anschluss an die Transplantation, da hier keine fremden, sondern körpereigene Stammzellen, nur eben korrigiert im Körper eingepflanzt werden.

Dennoch muss zunächst das alte Immunsystem und blutbildende System mittels einer Chemotherapie ausgelöscht werden. So durchlaufen die Patienten auch eine Phase, in der das Immunzellen bildende Knochenmark erst wieder anwachsen muss und in der sie sehr anfällig für Infekte sind.

Auch die genetische Manipulation ist sehr komplex. So arbeiteten Labormediziner eines biotechnologischen Dienstleisters in München vier Wochen im Reinraum daran, mit Viren als Transportmittel das Genom zu verändern. Dabei dringen Erreger in die entnommenen Stammzellen ein und ergänzen die falsche Geninformation richtig. Anschließend stellen umfangreiche Sicherheitskontrollen sicher, dass später keine Keime mit den Stammzellen injiziert werden.

Für den 5-Jährigen Daniil, dessen Bruder im Alter von 9 Jahren an ALD starb, war die Gentherapie die



einzige Hoffnung, da der für die allogene Stammzelltransplantation notwendige Fremdspender weder in seiner südrussischen Heimatstadt Maikop noch in der weltweiten Datenbank gefunden wurde – eine Odyssee für die Familie. Ansonsten hätte man auch bei ihm die vielfach erprobte allogene Stammzelltransplantation bevorzugt durchgeführt. So bietet das neue Verfahren erstmal vor allem Hoffnung für diejenigen, die keinen genetischen Zwilling finden.

Momentan wird die Therapie in einer Studie - überwiegend in den USA - erprobt. Bis zu einer Zulassung durch die Europäische Arzneimittel Agentur und die deutschen Krankenkassen sind noch einige Hürden zu überspringen. Hierzu zählt beispielsweise auch eine erprobte Infrastruktur für das aufwändige Prozedere, in der das Uniklinikum in Leipzig mit seinen vielfältigen Kompetenzen nun ein wichtiger Teil sein wird. Die neue Therapieoption ist auch ein wichtiger Schritt zur Aufnahme von ALD ins Neugeborenscreening, da nun die tödliche Erkrankung spenderunabhängig gestoppt werden kann.

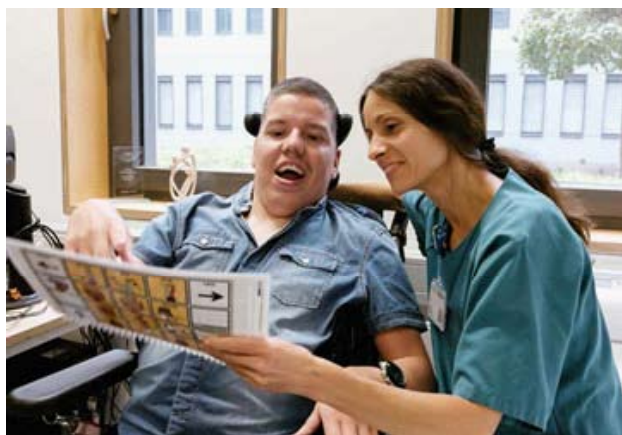
Quelle:

<https://www.lvz.de/Leipzig/Lokales/Stammzellen-Genfaehre-bewahrt-sechsjaeehrigen-Daniil-vor-schwerer-Erkrankung>

Medizinische Zentren für Erwachsene mit Behinderung

In der Ausgabe vom Oktober berichtete die Leipziger Zeitschrift „Ahoi“ über Marcel Siebert und das Team des MZEB am Uniklinikum in Leipzig und zeigt wie wichtig eine derartige Einrichtung nicht nur für Marcel ist. Marcel (35) leidet seit Kindheitstagen an einer unklaren Leukodystrophie, die erst 2013 diagnostiziert wurde. Bei seinen halbjährlichen Kontrolluntersuchen wird er beispielsweise im MRT durchgecheckt und die Verständigung durch eine Logopädin mittels Kommunikationstafel untersucht. Der Bericht zeigt aber auch, dass das Team vom MZEB mit viel Empathie bei der Sache ist und auch Herr Köhler bei den Untersuchungen Marcel oft zum Lachen bringt. In einem MZEB - Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung – werden Betroffene mit schwerwiegenden Mehrfach-

behinderungen durch ein multiprofessionelles Team betreut. Während Kinder und Jugendliche mit schweren Behinderungen in sozialpädiatrischen Zentren betreut werden, fallen Erwachsene oft in eine Versorgungslücke. Dabei können schwere Behinderungen verschiedene Ursachen haben: Manche sind angeboren, andere treten im Laufe des Lebens auf - als Krankheitsfolgen oder als Folgen von Unfällen. Vor allem auch die Zahl der Kinder, die mit angeborenen Behinderungen das Erwachsenenalter erreichen, steigt stetig. In allen Fällen haben Betroffene einen besonderen Betreuungsbedarf. Dazu gehören Fragen wie die Behandlung von Epilepsie, Verkrampfungen und Spastik, aber auch Blasen- und Mastdarmkontrollstörungen, Schmerzen, Gelenk- und Wirbelsäulenprobleme, Verhaltensstörungen oder die Hilfsmittelversorgung. Die Lösung solcher komplexen Probleme ist sehr zeitaufwändig und erfordert den Einsatz eines multiprofessionellen Teams, was für einen betreuenden Haus- oder Facharzt schwierig zu erfüllen ist. Zudem sollen auch Angehörige betreut und beraten werden, denn eine schwere Behinderung betrifft niemals nur den Patienten allein. Etwa 40 bis 50 MZEBs existieren bereits in Deutschland, dutzende weitere sind in Planung. Der Bedarf ist groß, das Spektrum der behandelten Grunderkrankungen sehr breit gefächert. Dazu gehören beispielsweise Patienten mit angeborenen Behinderungen wie Spina bifida, einem offenen Rücken, die oft mit zunehmendem Alter neue Symptome entwickeln, aber auch Menschen mit neuromuskulären Störungen und angeborenen genetisch bedingten Erkrankungen des Nervensystems. In Leipzig sollen aber auch speziell erwachsene schwerbehinderte Patienten mit Leukodystrophien, dem Spezialgebiet von Köhler, behandelt werden.



Leuconnect.com – Eine Plattform um Studien zu vereinfachen

Dr. Tobias Mentzel

Bei seltenen Erkrankungen ist das Organisieren von Studien eine besonders große Herausforderung. In der Regel stehen viel zu wenige Teilnehmer zur Verfügung, was Aussagen schwierig macht und durch das sich die Wirksamkeit von Therapien oft nicht gut belegen lässt.

Um dieses Defizit zu beheben und die Forschung zu beschleunigen, hat ELA International "Leuconnect" entwickelt: eine Online-Plattform, um klinische Forschung zu unterstützen. Diese Plattform vereinfacht den Zugang zu klinischen Studien für Patienten. Jeder Patient, unabhängig von seiner Nationalität, kann an einer klinischen Studie teilnehmen.

In Leuconnect können Fragebögen online ausgefüllt werden, um das Studienmanagement zu vereinfachen. Sobald alle Genehmigungen vorliegen, kann die medizinische Fachkraft die Studie zu Leuconnect dank den von der Plattform angebotenen Tools und Dienste schnell durchführen.

Die Verwendung von Leuconnect zur Durchführung einer Studie ist die Garantie für eine schnellere, effizientere und relevantere Rekrutierung.

Für wen ist Leuconnect gedacht?

Leuconnect ist für Patienten mit Leukodystrophie und deren Familien konzipiert. Gleichzeitig richtet sich die Plattform an die Wissenschaftler, die klinische Studien durchführen möchten.

Wie arbeitet Leuconnect?

Patienten und Angehörige haben Zugang zu einem öffentlichen Bereich mit aktuellen Informationen zum Verständnis von Krankheitsme-



chanismen, laufenden Studien und Fortschritten in der Leukodystrophieforschung.

Gleichzeitig haben sie Zugang zu einem privaten Bereich. In diesem privaten Bereich können sie sich selbst für eine Studie bewerben oder um die Teilnahme an einer Studie gebeten werden.

Was ermöglicht Leuconnect noch?

Der private Bereich bietet den Zugang zu einem Secure Messaging, um sich anonym zu häufigen Problemen im Zusammenhang mit der Krankheit auszutauschen.

Sie melden Ihr Kind an

Eltern und Kinder haben ein getrenntes Konto, d.h. das Patientenkonto ist persönlich. Sie unterstützen Ihr Kind bei der Registrierung und ggf. bei der Anmeldung zu einer Studie. Dazu benötigen sie das Email-Konto ihres Kindes oder erstellen eines.

<https://www.leuconnect.com/>



Jahresbericht 2019 der Spezialambulanz für Leukodystrophien des Kinder-UKE für die ELA Deutschland e.V.

Dr. Annette Bley

Das Jahr 2019 war ein weiteres, intensives Jahr der Leukodystrophie-Sprechstunde des Kinder-UKE in Hamburg. Weiterhin ist unser Ziel, die bestmögliche Beratung und Versorgung von Patienten mit Leukodystrophien zu ermöglichen und die Forschung im Kampf gegen die Leukodystrophien voranzubringen. Wir danken allen, die uns hierbei mit Rat, Tat und finanziellen Mitteln unterstützen, sehr herzlich! Ohne diese Unterstützung wäre unsere Arbeit nicht möglich.

Erneut haben wir in diesem Jahr, neben uns schon länger bekannten Patienten, viele neue Leukodystrophie-Patienten und ihre Familien aus Deutschland und dem Ausland gesehen, beraten und, wenn möglich, mit symptomorientierten palliativen oder individuellen bis experimentellen Therapiemöglichkeiten unterstützt. Zudem haben wir intensiv an den laufenden Forschungsprojekten und an im Jahr 2020 beginnenden Studien gearbeitet, über die wir hier berichten wollen:

Mit Herrn Dr. Lukacs (UKE Neugeborenen-Screeninglabor) haben wir mit Unterstützung der ELA Deutschland eine Pilotstudie für ein Adrenoleukodystrophie-Neugeborenen-Screening konzipiert und einen entsprechenden Ethikantrag bei der Hamburger Ethikkommission eingereicht. Es ist geplant, neugeborene Jungen auf Adrenoleukodystrophie zu testen. Betroffene Jungen können dann bezüglich der schwerwiegenden Folgen der ALD (Nebennierenrindenversagen und rasch fortschreitende Behinderungen sowie früher Tod durch Leukodystrophie) vorsorglich untersucht und rechtzeitig behandelt werden. Da Mädchen nicht von den bislang behandelbaren Manifestationsformen betroffen sind, sollen diese nicht getestet werden. Mittelfristiges Ziel ist eine Aufnahme des ALD-Neugeborenen-Screenings in den empfohlenen Katalog des Gemeinsamen Bundesausschusses (GBA). Eine Kooperation mit dem NGS-Labor der Charité in Berlin/Dr. Kühl in Leipzig ist gebahnt.

Ebenfalls für die Adrenoleukodystrophie bereiten wir derzeit eine klinische Studie mit der Firma Minoryx vor, bei der Jungen mit einer xALD, die aufgrund eines ausreichend frühen Stadiums für eine Knochenmarkstransplantation (KMT) vorbereitet werden können, bis zur KMT ein Medikament einnehmen sollen, welches das Fortschreiten der Leukodystrophie bis zur KMT verlangsamen oder am besten stoppen soll.

Für die spätinfantile Metachromatische Leukodystrophie (MLD) bereiten wir derzeit mit der Firma Takeda die Teilnahme des Kinder-UKEs als Studienzentrum für eine intrathekale Enzymersatztherapie vor. Die MLD führt unbehandelt innerhalb von wenigen Jahren zu vollständiger Hilflosigkeit und zu einem frühen Tod. Bislang gibt es keine zugelassene Therapie für die MLD. Das Medikament soll in dieser Studie über ein, unter der Haut verlaufendes, implantiertes System wöchentlich ins Nervenwasser verabreicht werden. Ziel dieser Studie ist, mit Hilfe des Medikamentes das Fortschreiten der Krankheit aufzuhalten.

Gemeinsam mit den Grundlagenwissenschaftlern Dr. Daniel Weindl (Helmholtz Zentrum München) und Dr. Andre Wegner (TU Braunschweig) führen wir seit September 2019 in einem Juniorforschungsverbund ein vom BMBF (Bundesministerium für Bildung und Forschung) für 5 Jahre gefördertes Forschungsprojekt durch. Unter dem Namen PeriNAA wollen wir anhand klinischer Informationen und laborchemischer Untersuchungen von Zellen von Canavan-Patienten mit Hilfe eines systemmedizinischen Ansatzes den Krankheitsmechanismus der Canavan-Leukodystrophie besser verstehen. Dabei wird ein besonderer Fokus auf Krankheitsmanifestationen außerhalb des Gehirns gelegt.

Ebenfalls für die Canavan-Leukodystrophie ist, in Vorbereitung auf eine zukünftige Gentherapiestudie, eine erweiterte, multizentrische, retrospektive und prospektive Studie des natürlichen Krankheitsverlaufes der Canavan-Krankheit in Kooperation mit

Wissenschaft und Forschung

der Harvard-Universität, der New-York-Universität und der Firma ASPA-Therapeutics (<https://aspatx.com>) geplant.

Das Studium der natürlichen Krankheitsverläufe aller weiteren Leukodystrophien geht natürlich weiter. Eine möglichst gute Kenntnis der Krankheitsverläufe der Leukodystrophien, deren jede einzelne Form zu den seltenen Krankheiten zählt, ist die Voraussetzung für die Beurteilung der Wirksamkeit gegenwärtiger und zukünftiger experimenteller Therapien und verbessert das Verständnis und die Behandelbarkeit dieser Krankheiten.

Weiterhin arbeiten wir daran, neue Leukodystrophie-sensitive MRT-Techniken, das sogenannte Myelin Water Imaging (MWI) und das Quantitative Suszeptibilitäts Mapping (QSM) (MAXL-Projekt), welches den Myelingeht im Gehirn genauer darstellen soll, als bisherige Techniken, zu erforschen. Ziele sind verbesserte MRT-Methoden zur Diagnostik und Therapiebewertung bei Leukodystrophie-Patienten.

Die Rechtsmedizin des UKE bietet gemeinsam mit der Neuropathologie und der Leukodystrophie-Sprechstunde des UKE in Kooperation mit der ELA an, dass bei Interesse von Patienten und Familien, Leukodystrophie-Patienten nach ihrem Tod im UKE obduziert und Gewebe für die Forschung untersucht werden können.

Wir hoffen, ELA Deutschland und allen Patienten und ihren Familien hatten eine besinnliche Weihnachtszeit und sind gut ins neue Jahr gestartet !

In Vertretung für das Team der Leukodystrophie-Sprechstunde des Kinder-UKE begrüßt herzlich:
Dr. Annette Bley

Kontaktadresse:

Spezialambulanz für Leukodystrophien
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Martinistraße 52, N 22, 20246 Hamburg
Telefon: +49 (0)40 7410-56391
Fax: +49 (0)40 7410-55137

Der Tag der Seltenen



Der "Tag der seltenen Erkrankungen" oder auch "Rare Disease Day" wurde erstmals am 29. Februar 2008 ausgerufen. Die Idee war, an einem seltenen Tag Aufmerksamkeit für fast 4 Millionen Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörige zu erregen. Seitdem wird jedes Jahr am letzten Tag im Februar an die seltenen Erkrankungen, die Waisen in der Medizin, erinnert. In vielen Städten wie Berlin, Mainz, Essen, Ulm, Freiburg, Heidelberg, Frankfurt/M, Würzburg, Aurich, Hamburg, Hannover, Sommerfeld/Kremmen, Leipzig, Limburg wurden dazu mittlerweile kleinere oder größere Aktionen ins Leben gerufen. In in einigen Städten waren auch viele unserer Mitglieder aktiv.

...in Ulm

Martin Büchler

So waren wir auch dieses Jahr wieder in Ulm vertreten. Zum dritten Mal lud das Zentrum für seltene Erkrankungen in Ulm zum "Tag der Seltenen" ein. Dieses Jahr ins Stadthaus auf dem Münsterplatz. Neben fachlichen Vorträgen zu ALS, angeborene Immundefekte, Mukoviszidose, Hypophysenerkrankungen erhielten auch die Selbsthilfegruppen das Wort. So konnten wir in diesem Jahr nicht nur mit einem Stand auf ELA Deutschland e.V. aufmerksam machen, sondern konnten uns auch dem Publikum auf der Bühne präsentieren. Es war vor allem auch wieder schön, andere Betroffene aus der Region zu treffen und mit Ihnen den Tag gemeinsam zu begehen.

Erkrankungen 2020...



...in Bielefeld

Roswitha Ruffer

Am 2.3.2019 war der Aktionstag der seltenen Erkrankungen in Bielefeld. Ein herzliches Dankeschön geht an Achim Kaisinger für die Übersendung der neuen Journale, die wieder sehr gut gelungen sind. Danke auch an Dawn Gelhart für die Bereitstellung der Werbematerialien. Es war eine gute Erfahrung, als ELA Vertreterin bei der Aktion dabei gewesen zu sein.

Nun kann man nicht allzu viel von solch einem Tag erwarten, aber immerhin waren wir 4 Stunden in der Innenstadt Bielefelds präsent. Die Stimmung war an diesem Tag wirklich gut. Es haben für mich einige gute Gespräche stattgefunden, aber auch viel Smalltalk. Unser prominentester Besucher war Prof. Dr. Eckard Hamelmann, der seit 2009 Chefarzt der Kinderklinik Bethel ist und ein Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bielefeld aufbauen wird. Er war von den Organisatoren eingeladen worden, kam wie angesagt, nahm sich sehr viel Zeit für jede Gruppe, auch für ELA und nahm sämtliches Informationsmaterial mit. Als er mit mir im Gespräch war, war Ansgar gerade vor Ort und wir sprachen ausgiebig über das Thema "Neurologische Erkrankungen im Kindesalter unter Beachtung der sich daraus möglicherweise ergebenden orthopädischen Probleme (Fuß, Hüfte)."

Ich glaube, er ist ein sehr engagierter Arzt, und auch eine Kontaktstelle für ELA. 2020 werden wir wieder dabei sein, dann gibt es auch den seltenen 29. Februar, das ist ein Samstag und wir werden uns wieder für 4 Stunden auf den Bielefelder Jahnplatz stellen.



Der kommende Tag der Seltenen Erkrankungen ist der **29. Februar 2020**.

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

29.02.2020 in Ulm

06.03.2020 in Hannover

29.02.2020 in Bielefeld

So cool kann helfen sein

Torben Lünemann

Ruhrtal Rockfest in Fröndenberg

Am 28. September 2019 fand das erste Ruhrtal Rockfest in Fröndenberg Warmen statt. Bei Grunge über Punk- bis Hardrock Klängen feierten Menschen verschiedenster Generationen. Organisiert wurde das Festival von 8 Freunden die sich einen Jugendtraum erfüllten. Der Schützenverein Ruhrtal übernahm die Schirmherrschaft und stellte die Halle zur Verfügung, die mit 400 Leuten gut gefüllt war. Die Spenden gingen zu je 1.000€ dem hiesigen Kindergarten Christ-König Warmen und ELA Deutschland e.V. (europäische Vereinigung gegen Leukodystrophien) zu, welche hochofrennt die Spenden entgegennahm. ELA Deutschland wurde bewusst zugunsten des kleinen Titus Lünemann unterstützt, der seit Geburt an einer sehr seltenen Krankheit leidet und auch in Warmen lebt. Wir freuen uns auf das Ruhrtal Rockfest 2020. Vielen Dank für diese großartige Unterstützung.



Musik verbindet

Tobias Mentzel

Musik verbindet Menschen auf ganz besondere Weise. In diesem Jahr begeisterten gleich drei Musikgruppen ihre Besucher mit toller Musik und spendeten die Einnahmen an ELA Deutschland. Den Auftakt machte der Musikverein Berghausen im Oktober. Beeindruckende Musik und eine klasse Stimmung beschreiben den Benefiz-Abend des Musikvereins Berghausen wahrscheinlich am besten. Das Konzert war großartig organisiert und der Abend hat allen mega Spaß gemacht. Für den Einsatz des Musikvereins Berghausens möchten wir uns ganz besonders bedanken, da auch praktisch die vollständige Küchenausstattung des Vereins in die örtliche Turnhalle bugsiert wurde, um die Besucher entsprechend verköstigen zu können. Auch die Einnahmen aus dem Verkauf von Speisen und Getränken gingen an ELA Deutschland. Für ELA und die Forschung an Leukodystrophien kamen über 2.900 € zusammen, ein riesiger Erfolg. Und wer es nicht weiß, in eine Tuba passen 25,3 Liter Wein! Im Dezember wurde es dann weihnachtlich. So wurden beim Konzert des Spielmannszugs Bausenhagen 1.517,33 € für ELA Deutschland e.V. gesammelt. Mit anspruchsvollen Stücken be-



geisterte der Musikverein Mechttersheim seine Zuhörer und sammelte 2.100 € für ELA Deutschland. Eine solche Spende zusammen mit so toller Musik ist wie ein vorgezogenes Weihnachtsgeschenk. Wie sehr Musik, in Kombination mit einem Thema wie Leukodystrophie und seltene Erkrankungen, die Besucher bewegt, merkt man oft in den sich anschließenden Gesprächen. Vielen Dank an alle Musiker die uns in diesem Jahr unterstützt haben!

2ride4kids – Ein Odenthaler Mountainbike-Team ist erneut für den guten Zweck im Einsatz

Patrick Brassel, Manuel Krause

Erneut konnte das Odenthaler Mountainbike-Team „2ride4kids“ beim diesjährigen 24-Stunden-Rennen im Landschaftspark Nord in Duisburg mit einer Top-Leistung glänzen. Vor der imposanten Kulisse konnte in einem starken Teilnehmerfeld wie schon im Vorjahr der 5. Platz in der Firmenteam-Wertung erreicht werden. In der Gesamtwertung steht gar der 33. Gesamtrang (von 399) in den Wertungslisten. Dabei absolvierten Alexander Kämling, Kai Müller, Marc Heider, Guido Burkhardt, Benjamin Hackländer, Hermann Briese, Manuel Krause und Patrick Brassel insgesamt 79 Runden auf dem ca. 8 km langen Kurs, der im Gegensatz zu 2018 in diesem Jahr in die andere Richtung gefahren wurde und leicht modifiziert war. Im Vorjahr standen nach 24 Stunden 76 Runden auf dem Konto.

Ein Unfall in der Nacht kostete wertvolle Zeit und bescherte dem verunfallten Fahrer den Ausfall, die übrigen sieben Wettkämpfer konnten den Ausfall aber mühelos kompensieren. Müde, aber glücklich war es der Teamkapitän selbst, der in diesem Jahr die Schlussrunde absolvieren durfte und um kurz nach 12 Uhr am Sonntag die Ziellinie überquerte.



Team 2ride4kids kurz vor dem Start vor der eindrucksvollen Kulisse des alten Stahlwerks. V. l. n. r.: Patrick Brassel, Guido Burkhardt, Benjamin Hackländer, Alexander Kämling, Hermann Briese, Manuel Krause, Marc Heider. Es fehlt Kai Müller. Team 2ride4kids kurz vor dem Start vor der eindrucksvollen Kulisse des alten Stahlwerks. V. l. n. r.: Patrick Brassel, Guido Burkhardt, Benjamin Hackländer, Alexander Kämling, Hermann Briese, Manuel Krause, Marc Heider. Es fehlt Kai Müller.

Das Wichtigste zum Schluss: der gute Zweck. Das Team um Kapitän Alexander Kämling startet seit 2018 unter dem Namen 2ride4kids für einen guten Zweck. Mit Sponsoren und privaten Spendern konnten seit dem letzten Jahr bisher rund 8.600 € für den Verein ELA Deutschland e. V. „eingefahren“ werden. Sämtliche Spenden werden zu 100 % direkt ohne Abzüge an den Verein gezahlt. Material, Startgelder, Verpflegung, etc. zahlen die Fahrer aus eigener Tasche. Wer die Aktivitäten von 2ride4kids verfolgen möchte, wird auf der Facebook-Seite des Teams ständig informiert. Spenden für ELA Deutschland e. V. sind natürlich immer herzlich willkommen, egal in welcher Höhe.

Anlassspenden

Martin Büchler

Dass ich bei einer so großen und wichtigen Feier wie unserer Hochzeit auch auf ELA aufmerksam machen und Spenden sammeln würde, war mir vor Anfang an klar. Bei einem solchen Tag voller Freude möchte ich auch einen Beitrag für andere Betroffene leisten, die einen solchen Tag vielleicht selbst nie erleben. Eine Idee dafür wurde auch schnell gefunden: Da die Gäste in der Gaststätte sowieso für Schnaps bezahlen müssen, können wir ja für ein kleines Geld auch Schnaps an unsere Gäste selbst verkaufen. Dankenswerterweise hat sich auch die Gaststätte bereit erklärt, da mitzumachen. So feierten und tranken wir und sammelten ganz nebenbei eine aufgerundete Schnapszahl-Summe von 333€ für ELA Deutschland.

Wie diese gibt es viele Feiern, bei denen nebenbei Spenden gesammelt werden können, wie z. B. Geburtstag, St. Martinsumzug, Weihnachtsfeier oder auch weniger erfreuliche Anlässe wie Beerdigungen. Viele unsere Mitglieder haben Anlässe gefunden einen kleinen Beitrag zu sammeln. Dafür sagen wir DANKE!

Hallenfußball- stadtmeisterschaft Mülheim an der Ruhr



Martina Kropp

Bei der Hallenfußball Stadtmeisterschaft im Januar 2019 kamen 1.040,49 € an Spenden für ELA Deutschland zusammen. Wilfried Rosczich, ein Freund von Niklas' Oma & Opa mit guten Kontakten zur Mülheimer Fußballszene, hat dort an mehreren Tagen einen ELA-Stand aufgebaut, aktiv Werbung für den Verein gemacht und die Besucher zum Spenden animiert. 1.040,49 € landeten am Ende in den Spendendosen, ein toller Erfolg. Ein großes Dankeschön an die Spender, die Mülheimer Fußballer und Wilfried Rosczich.



Die Firma Investor Partners GmbH aus Limburg verzichtete auf Weihnachtsgeschenke und spendete stattdessen für ELA 5.000 Euro!!! Vielen lieben Dank dafür!

Weihnachtsmarkt in Bielefeld- Brake



Vom 29.11. bis zum 1.12.2019 hatten wir einen kleinen Stand auf dem Weihnachtsmarkt in Bielefeld-Brake. Hier haben wir für ELA geworben und Marmelade, Socken, Engel und Nikoläuse verkauft. Den Erlös von 182 Euro überweisen wir komplett an ELA Deutschland. Es ist zwar keine riesige Summe, aber ein tolles Ergebnis neben guten Gesprächen und viel Spaß an der Aktion.

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.

ikk classic

Unser Handwerk. Ihre Gesundheit.

AOK
Die Gesundheitskasse.

Amazon Smile

Liebe Mitglieder, Familie und Freunde,

wenn ihr bei Amazon bestellt, gibt es die Möglichkeit, indirekt für ELA zu spenden: über Amazon Smile. In regelmäßigen Abständen versendet Amazon dann Informationsmails, wieviel Geld ELA Deutschland e.V. bisher aus den Verkäufen erhalten hat.

Zum 18. Dezember 2019 waren es gesamt 743,47 Euro seit der Registrierung von ELA Deutschland e.V. bei Amazon Smile.

Eine stolze Summe, wie wir finden! Eine Summe, die sich durch jeden Einkauf, der bei Amazon Smile getätigt wird, erhöht.

Im Folgenden wird erläutert, wie die Bestellung funktioniert. Eine Anleitung für den Einkauf über die App gibt es zum jetzigen Zeitpunkt noch nicht.

Was ist AmazonSmile?

AmazonSmile ist ein einfacher Weg für Kunden, mit jedem Einkauf über Amazon einer sozialen Organisation ihrer Wahl etwas Gutes zu tun – ohne zusätzliche Kosten für Kunden oder Organisationen. Kunden erfahren auf AmazonSmile das identische Shopping-Erlebnis, das sie von Amazon.de kennen und profitieren von den gleichen niedrigen Preisen, derselben Auswahl und den bequemen Einkaufsmöglichkeiten – mit dem zusätzlichen Vorteil, dass Amazon 0,5% der Einkaufssumme aus eigener Tasche an eine vom Kunden gewählte soziale Organisation weitergibt. Kunden können unter Tausenden von Organisationen wählen, die sie unterstützen können.

Wie kaufe ich bei smile.amazon.de ein?

Um bei AmazonSmile einzukaufen, öffnen Sie einfach smile.amazon.de im Web-Browser Ihres Computers oder Ihres mobilen Geräts. Sie können auch ein Lesezeichen für smile.amazon.de hinzufügen, um es noch einfacher zu machen, zu smile.amazon.de zurückzukehren und Ihren Einkauf zu beginnen.

Welche Produkte bei smile.amazon.de sind für das Programm qualifiziert?

Millionen von Produkten sind für smile.amazon.de qualifiziert. Qualifizierte Produkte werden mit der Kennzeichnung „Qualifiziert für smile.amazon.

de“ auf ihren Produktdetailseiten angezeigt. Unter anderem sind wiederkehrende Spar-Abo-Käufe, und Abonnementverlängerungen derzeit nicht qualifiziert.

Kann ich mein bestehendes Konto auf smile.amazon.de verwenden?

Ja, Sie können dasselbe Konto auf Amazon.de und smile.amazon.de verwenden. Ihr Warenkorb, Wunschzettel, Hochzeits- oder Baby-Geschenkeliste und andere Kontoeinstellungen sind ebenfalls dieselben.

Wie wähle ich eine soziale Organisation für den Einkauf bei smile.amazon.de aus?

Bei Ihrem ersten Besuch bei smile.amazon.de müssen Sie eine Organisation auswählen. Wir werden Ihre Auswahl speichern. Wenn Sie nun auf smile.amazon.de einkaufen, sammelt Amazon 0,5% des Wertes Ihrer gesamten qualifizierten Einkäufe für die Organisation Ihrer Wahl. Sollte sich die von Ihnen ausgewählte Organisation jedoch noch nicht für das AmazonSmile-Programm registriert haben, werden wir diese einladen, sich für das Programm zu registrieren, damit diese Zahlungen von Amazon erhalten kann. Selbstverständlich bleiben die durch Ihre Einkäufe gesammelten Beträge der von Ihnen ausgewählten Organisation zunächst gutgeschrieben. Sobald sich diese Organisation vollständig registriert hat, werden die für sie gesammelten Beträge vollständig und i.d.R. vierteljährlich überwiesen. Sollte sich die von Ihnen ausgewählte Organisation gleichwohl entscheiden, nicht am AmazonSmile-Programm teilzunehmen oder sollte diese Organisation nicht mehr für das AmazonSmile-Programm qualifiziert sein, werden wir Sie bitten, eine andere Organisation auszuwählen. Dann werden wir die bis dahin durch Sie gesammelten Beträge dieser neuen Organisation gutschreiben. Gelegentlich werden wir Sie über die Beträge, die Amazon über das AmazonSmile-Programm an die von Ihnen ausgewählte Organisation ausgezahlt hat, informieren.

Kann ich meine Organisation ändern?

Sie können die Organisation Ihrer Wahl jederzeit ändern. Sobald Sie Ihre Organisation gewechselt haben, zählen alle anschließenden qualifizierten Einkäufe für die neu ausgewählte Organisation.

Um Ihre Organisation zu ändern, melden Sie sich auf Ihrem Desktop- oder Handy-Browser bei smile.amazon.de an und wählen Sie einfach unter „Mein Konto“ „Organisation ändern“.

Unter welchen Organisationen kann ich wählen?

Sie können unter tausenden sozialen Organisationen wählen, die zur Teilnahme am smile.amazon.de Programm eingeladen sind. Die bei AmazonSmile gelisteten Organisationen sind auf dem IT-Portal unseres Kooperationspartners Stifter-helfen registriert und wurden erfolgreich für eine mögliche Teilnahme an AmazonSmile validiert. Unter den Organisationen können sich auch solche befinden, die zu einer Teilnahme an AmazonSmile eingeladen wurden, sich aber noch nicht für das Programm registriert haben. Sobald ein Betrag für eine solche Organisation gesammelt wurde, bitten wir sie, sich zu registrieren. So stellen wir sicher, dass sie zur Entgegennahme von Zahlungen durch Amazon bereit ist. Falls die Organisation Ihrer Wahl nicht am Programm teilnehmen möchte oder kann, werden wir Sie bitten, eine neue Organisation auszuwählen, der wir Ihre bis dahin gesammelten Beträge gutschreiben.

Was sind die Anforderungen an Organisationen für eine Teilnahme an AmazonSmile?

Wenn eine Organisation sich nicht vollständig registriert hat, oder sich gegen eine Teilnahme entschieden hat, oder nicht mehr teilnahmeberechtigt ist, können Sie eine andere Organisation wählen, der wir die gesammelten Beträge zuteilen, die sich aus Ihren qualifizierten Einkäufen ergeben. Wenn Sie keine neue Organisation auswählen, werden die gesammelten Beträge unter anderen Organisation verteilt, die am AmazonSmile-Programm teilnehmen.

Wenn ich eine Organisation repräsentiere, wie kann ich weitere Informationen über die Anmeldung meiner Organisation bei smile.amazon.de erhalten?

Besuchen Sie org.amazon.de, um sich darüber zu informieren, wie Sie Ihre Organisation anmelden. Wie viel von meinem Einkauf schreibt Amazon der von mir ausgewählten Organisation gut? Amazon schreibt 0,5% des Wertes Ihrer gesamten qualifizierten Einkäufe der von Ihnen ausgewählten



Stadtradeln Voerde Peterskath- Radler

Beim diesjährigen Stadtradeln belegten die Peterskath-Radler, acht fahrradbegeisterte Nachbarn, mit 3.681 gefahrenen km den 3. Platz in der Kategorie „Fahrradaktivstes Voerder Team“ und spendeten den Geldbetrag an ELA-Deutschland e.V..

Vielen herzlichen Dank dafür!

Organisation gut. Der Wert setzt sich aus dem für den Artikel bezahlten Preis, abzüglich Rabatte und exklusive Versand-, Bearbeitungs-, Geschenkverpackungsgebühren, Steuern oder Servicegebühren zusammen. Es kann sein, dass wir von Zeit zu Zeit zeitlich begrenzte Aktionen durchführen, die den gutzuschreibenden Wert für einen oder mehrere Artikel erhöhen oder zusätzliche Beträge für teilnahmeberechtigte Organisationen bereitstellen. Spezielle Bedingungen und Einschränkungen sind möglich. Vollständige Informationen entnehmen Sie bitte der jeweiligen Aktion. Falls die Organisation Ihrer Wahl nicht am Programm teilnehmen möchte oder kann, werden wir Sie bitten, eine neue Organisation auszuwählen, der wir Ihre bis dahin gesammelten Beträge gutschreiben.

Kann ich einen Steuerabzug für Beträge erhalten, die von meinen Einkäufen auf smile.amazon.de an Organisationen überwiesen werden?

Die finanzielle Unterstützung an Organisationen wird von Amazon getätigt und ist für Sie nicht steuerlich absetzbar.

Bei der Aktion „Römerberg setzt sich ein“ werden über 20 000 € gesammelt

Dr. Tobias Mentzel

Aufstehen und sich engagieren, für Kinder im eigenen Ort und ganz generell für Kinder mit schweren neurodegenerativen Erkrankungen, das machen viele Römerberger in den letzten Tagen und Wochen. Unter dem Motto „Römerberg setzt sich ein“ haben zahlreiche Römerberger Bürger und Geschäfte für ELA Deutschland e.V. gesammelt, um Kindern mit Leukodystrophien zu helfen.

Auftakt war ein Spendenlauf in der Grundschule Römerberg-Berghausen. Seitdem haben sich zahlreiche Geschäfte an der Aktion beteiligt. Dabei engagiert sich der Ort auf verschiedenste Weise. Geschäfte wie ein Friseurgeschäft stellen Spendenboxen auf, sprechen Kunden gezielt an und werben auch in den sozialen Medien bei ihren Kunden für Spenden. Der Friseursalon El Duo verzichtet in diesem Jahr auf Weihnachtsgeschenke an Kunden und spendet lieber an ELA. Die Apotheke im Ort spendet ohnehin in jedem Jahr das Geld aus einer Spendendose, welche Kunden das Jahr gefüllt haben, an einen guten Zweck. In diesem Jahr ging dieses Geld an ELA, wobei bei alle Geschäfts-Besitzer und Mitarbeiter ordentlich aufgerundet haben. Das gilt auch für die Pizzeria Europa, die über mehrere Tage alle Trinkgelder gesammelt und gespendet hat. Aber auch viele Handwerker haben mitgemacht, teilweise ohne genannt werden zu wollen, denn allen geht es vor allem darum Kindern mit dieser schweren Erkrankung zu helfen.

Vom Römerberger EDEKA Aktivmarkt hat ELA nicht nur eine Spende bekommen, sondern das Geschäft verkauft „Römerberg setzt sich ein“-Gummibärchen als ELA Produkt und hängt Pfandspendendosen auf. Es ist unglaublich vielfältig, was sich die Römerberger einfallen lassen, um dem Verein zu helfen.

Aber es sind nicht nur Geschäfte, die bei „Römerberg setzt sich ein“ mitmachen. Auch die zweite Grundschule hat für ELA gespendet und beide Kindergärten spenden die Einnahmen von St. Martin. Auch Bürger und Vereine außerhalb Römerbergs unterstützen diese Aktion, so spendete z.B. eine Frau bei Kandel 750 €, die sie im Rahmen ihres 70sten Ge-



burtstags gesammelt hatte und eine kirchliche Organisation im Nachbarort möchte auch helfen. Ein weiteres Highlight sind die Benefizkonzerte beider Musikvereine.

Noch viel wichtiger als Spenden, die bei solchen Initiativen gesammelt werden, ist, dass sich Menschen mit dem Thema ernsthaft auseinandersetzen. Schüler hören interessiert zu, wenn man ihnen in der Vorbereitung des Schullaufs vom Leben mit Leukodystrophien erzählt; bei Veranstaltungen kann man in vielen Einzelgesprächen Menschen das Schicksal von Leukodystrophie-Betroffenen näher bringen und auch die Sozialen Medien werden zu einem guten Medium für Information.

Ein Dankeschön von ganzem Herzen geht an alle, die diese Aktion mit unterstützt haben, mit angepackt, gespendet und für Leukodystrophien geworben haben.

Sportfest der Grundschule Römerberg-Berghausen

Tobias Mentzel

Das Sportfest der Grundschule Römerberg-Berghausen stand in diesem Jahr unter dem Motto „Laufen für Kinder, die nicht laufen können“. Um die Forschung an Leukodystrophien zu unterstützen, organisierte die Schule dazu einen Spendenlauf. Die Schüler waren dazu aufgefordert, für ihre Lauflei-



stung Spenden im Verwandten- und Bekanntenkreis zu sammeln. Mit großem Engagement nahmen sich viele Schüler, aber auch deren Geschwister, diesem Anliegen an und liefen zum Teil weit über 100 Runden. Auf diesem Weg kamen ca. 7.600 € zusammen. Neben dem Spendenlauf konnten sich die Kinder auch an verschiedenen Spielstationen ausprobieren und der Elternbeirat kümmerte sich um das leibliche Wohl. Bei schönem Wetter war es eine durchweg gelungene Veranstaltung.

Vorausgegangen waren eine Reihe an Vorträgen, bei denen sich die Grundschüler mit dem Thema Leukodystrophie und dem Alltag mit Behinderungen beschäftigen konnten. So wurden beim Lauf nicht nur Spenden gesammelt, sondern die Veranstaltung half den Kindern, andere Einblicke auf Gesundheit und Behinderung zu bekommen.

Vielen Dank an Eltern, Großeltern, Freunde, die sich fleißig auf den Laufzetteln eingetragen und so den Lauf mit unterstützt haben. Das größte Dankeschön geht aber natürlich an die Kids, die hier so wahnsinnig Gas gegeben haben, um non-Stopp eine Runde nach der anderen zu laufen.

FC Niederrieden – Spendenaktionen

Martin Büchler

Schon als kleiner Junge gab es für mich nichts, das mir mehr Spaß bereitete als Fußball spielen. So viel Zeit habe ich als Kind, während der Schulzeit und auch später während des Studiums auf einem Fußballfeld, in der Turnhalle oder auf dem Bolzplatz verbracht. Fast 20 Jahre spielte ich im Fußballverein meines Heimatdorfes dem FC Niederrieden.

Daher habe ich mich auch sehr gefreut, dass der Verein im Rahmen der Feier anlässlich seines 100-jährigen Jubiläums einen Spendenlauf für ELA Deutschland machen wollte. Schade war nur, dass der Termin mitten in unsere geplante Hochzeitsreise fiel. Ich war daher umso mehr froh, dass sich gleich drei weitere Betroffene bereit erklärt haben, an dem Tag selbst vor Ort zu sein und auf ELA Deutschland e.V. und unsere seltene Erkrankung aufmerksam zu machen. Auch die Memminger Zeitung berichtete vorab über den Lauf, mein Schicksal und Leukodystrophien. Die Organisation des Laufs selbst übernahm komplett der Verein. Daher hier nochmal



ein großer Dank an Thilo Schick, Rainer Dreier und Michael Büchler, die den Lauf organisiert und Unternehmensspenden gesammelt haben. Obwohl es an dem Tag fast nur regnete und das Wetter nicht zum Laufen einlud, nahmen 160 Läufer teil und liefen Runde um Runde, um Spenden für ELA zu sammeln. Nebenbei wurde auch bei Kaffee und Kuchen fleißig gespendet, sodass am Schluss stolze 5.600€ gesammelt werden konnten.

Am Niederriedener Weihnachtsmarkt fand die offizielle Spendenübergabe statt, wo wir den großen Scheck in Empfang nehmen durften und ein Freund der Familie gleich eine weitere Spende ankündigte.



MENSCHEN BEI ELA

Unsere Reisen mit Leukodystrophie

Kleine Auszeiten

Urlaub im Irmengard-Hof

Familie Schwarzenböck

Seit Mila's MLD Diagnose im Juni 2017 hat sich unser Reiseverhalten stark verändert. Vorher sind wir mit dem Rucksack ans andere Ende der Welt gereist, heute beschränkt es sich auf naheliegende Ziele. Dennoch haben wir für uns als Familie Wege gefunden, um kleine Auszeiten zu schaffen.

So haben wir bereits dreimal Urlaub auf dem Irmengardhof am Chiemsee gemacht. Zweimal davon mit dem Verein ‚Kleine Helden‘ aus München, einmal mit unserem Pflegedienst. Wichtig ist für uns, dass es vor Ort barrierefrei ist, im besten Fall Pflegebetten vorhanden sind und all unsere Utensilien wie Sauerstoff, etc. ihren Platz finden.

Außerdem ist es von Vorteil, wenn wir Unterstützung durch Pflegepersonal oder Großeltern haben, sodass tatsächlich auch Raum für Erholung und Zeit fürs Geschwisterkind ist.

Eine andere Art von ‚Urlaub‘ ist für uns der Aufenthalt im Kinderhospiz. Im Frühjahr diesen Jahres waren wir für zwei Wochen in Bad Grönenbach. Die liebevolle Rund-um-die-Uhr Betreuung für die betroffenen Kinder inkl. Schwimmen, Massagen, Musik und vielem mehr schaffen den Eltern Momente zum Durchatmen. Wir haben es sehr genossen, auch



Mila's Bruder hatte viel Spaß und wir haben bereits für nächstes Jahr reserviert.

Eine weitere Möglichkeit zum Verreisen, die wir empfehlen können, ist das Campen. Vor allem wenn die Kinder noch kleiner oder relativ mobil sind. Im Wohnwagen/Wohnmobil kann alles Benötigte direkt miteingepackt werden und man ist super flexibel.

Es ist immer wieder etwas besonderes, gemeinsam eine gute Zeit, neue Eindrücke und schöne Momente zu erleben, um diese ganz fest im Herzen zu behalten.

Bericht im Bayerischen Rundfunk:

<https://tinyurl.com/UrlaubInIrmengard>

oder

<https://www.br.de/mediathek/video/irmengardhof-urlaub-trotz-krankheit-und-leid-av:5b4f331a-a940970018f78c96>

Urlaub mit dem Handbike in Tirol

Urlaub mit dem Rollstuhl

Nico Kroboth

Im Sommer 2018 habe ich auf dem Heimweg aus Italien einen Zwischenstopp in Alpbach/Tirol gemacht. Mich verbindet viel mit dem Ort. Als Jugendlicher war ich dort fast jedes Jahr Skifahren. Durch einen Zufall hatte ich 2013 die Möglichkeit auch dort das Sitzskifahren zu lernen.

Daher wollte ich mir die Region auch einmal im Sommer anschauen.

Meine Kinder waren sofort begeistert und haben vorgeschlagen den nächsten Sommerurlaub da zu verbringen.

Ich kann mit meiner Familie natürlich weder wandern noch Fahrrad fahren. Also musste ich mir Gedanken machen.

Durch das Monoskifahren habe ich einige sehr aktive Freunde mit Querschnittslähmung. Darum bin ich schnell auf die Möglichkeit „Handbike“ gekommen. Anfang des Jahres habe ich mich daher auf die Suche nach einem erschwinglichen geländegängigen Handbike gemacht. Glücklicherweise konnte ich im Mai ein gebrauchtes erwerben. So hatte ich auch noch ein paar Wochen Zeit um zu testen. Mir



war vor dem Urlaub allerdings noch nicht klar, ob ich damit kräftemäßig im Gebirge klarkommen würde. Ich war sehr gespannt und bin gleich am ersten Tag desurlaubes eine Testrunde gefahren. Dabei habe ich schnell gemerkt, dass vor allem durch den zusätzlichen e-Bike Antrieb viel möglich ist. So konnten wir gemeinsam herrliche Touren auf Almen und Hütten unternehmen und mehr als 1000 Höhenmeter überwinden. Es war ein herrliches Gefühl (fast) aus eigener Kraft in der Natur unterwegs zu sein und wieder echte Herausforderungen angehen zu können.

PS: Der Hersteller meines Bike hat auch mehrere Demobike's zum Test und Verleih:

www.Praschberger.com

Kreuzfahrten

Urlaub mit dem Rollstuhl

Gerda Besier

Man kann über Kreuzfahrten sagen, was man möchte... aber eines sind sie ganz sicher: eine geniale Möglichkeit, mit dem Rollstuhl zu verreisen.

Die meisten Schiffe, ganz vorn unter ihnen die amerikanischen Schiffe der Reederei "Royal Caribbean" aber auch die neuen deutschen Schiffe wie z.B. Aida Prima, sind absolut barrierefrei und man kommt wirklich bis in die letzte Nische des Schiffs. Es gibt barrierefreie Kabinen mit sehr viel Komfort und großen Badezimmern.

Etwas nervig ist der Teppich im Kabinengang, im Hauptrestaurant oder im Casino, aber das sind nur winzige Störfaktoren, fast überall sonst hat man glatte Bodenbeläge. Es gibt mehrere rollstuhlge-

rechte WCs auf jedem Deck.

Das Personal an Board ist jederzeit sehr hilfsbereit und versucht, den Gästen mit Handicap so viele Aktivitäten wie möglich zu ermöglichen und somit ist auch "tendern" (also das Übersetzen mit den "Rettungs"booten) kein Problem, etwa wenn der Hafen zu klein ist, als dass ein riesiges Schiff dort anlegen könnte.

Die Ausflüge werden so angekündigt, dass Rollifahrer jederzeit wissen, ob ein Ausflug bewerkstelligt werden kann oder nicht. Meistens haben wir aber vor Ort mit anderen Kreuzfahrern ein Taxi genommen und uns in unserem eigenen Tempo durch die Gegend fahren lassen oder sind vom Hafen aus in die Stadt gelaufen/gerollt.

Wir geben also eine absolute Empfehlung für Reisen mit dem Kreuzfahrtschiff ab. Die meisten Reedereien bieten auch einen Transport von und zum Flieger an. Wir sind jedoch meistens auf eigene Faust angereist.

Die Insel meiner Träume...

Borkum

Roswitha Ruffer

Die Insel meiner Träume ist Borkum ganz allein..... gesungen von der Band: Ostfriesische Jungs kann man sich unter https://youtu.be/7_bjoke1zk anhören. Für uns ist Borkum seit vielen Jahren unser Urlaubs-Domizil und wir haben die Insel auf ihre Barrierefreiheit geprüft. Die Anreise bis Emden Außenhafen ist mit der Bahn möglich, natürlich auch mit dem Auto, das man auf die Insel mitnehmen darf und Rollstuhlfahrer können eine Sondergenehmigung zum Fahren auf der Insel erhalten. Ansonsten ist die Insel weitgehend autofrei. Die Überfahrt mit einer barrierefreien Fähre dauert ca. 2 Stunden. Ein Aufzug und eine geeignete Toilette für Menschen mit Handicap sind vorhanden. Am Borkumer Hafen angekommen, geht die Fahrt mit der Inselbahn weiter. Rollifahrer können per Rampe in den Gepäckwagen einsteigen und bis Jakob-Van-Dyken-Weg oder bis Borkum Bahnhof fahren, je nach Lage der gebuchten Unterkunft. Wir haben eine ebenerdige Ferienwohnung mit 2 Schlafzimmern, einem behindertengerechten Duschbad und Terrasse in der Nähe des Südstrands gefunden. Trockner und Waschmaschine sind auch



Impressionen aus Borkum, Ansgar und Wolfgang

vorhanden, ebenfalls ein Gefrierfach.

Die Insel ist für uns so attraktiv, weil...

...wir mit dem Rollstuhl kilometerweit an der befestigten Strandpromenade spazieren gehen können

...viele Lokale sind ebenerdig

...die Milchbuden am Strand halten diverses Essen und Trinken bereit

...das Erlebnisbad „Gezeitenland“ ist barrierefrei

...ein kleines Aquarium ist vorhanden, ein Besuch ist lohnenswert

...der Fahrradverleih Müller vermietet ein Fahrrad, auf dem ein Rollstuhl transportiert werden kann

“Mit ELA hat alles angefangen..”

Ein Marathon im ELA-Shirt



An einem regnerischen Sonntag, den 28. Oktober 2019 lief Sue Rollmann die 42,195 km des Frankfurt-Marathons.

Erschöpft aber überglücklich schickte sie unserem Mitglied Gerda Besier Bilder von ihrem beachtlichen Erfolg, denn sie war die Strecke im ELA-Shirt gelaufen. Mit ELA hatte für sie 2014 nämlich alles an-

gefangen. Am Samstagabend vor dem zweiten ELA-Marathon 2014 hatten wir händeringend nach einem Ersatzläufer für die Staffel gesucht und sie war um ca. 22:30 Uhr spontan eingesprungen, da sie sowieso vor Ort sein wollte, um eine Freundin zu unterstützen.

Seit dieser Staffel hatten wir 4 Marathon-Staffeln zusammen absolviert, fast jedes Mal in einer anderen Besetzung. Ihr großer Traum aber war es, den Marathon einmal komplett zu laufen. Diesen Traum hat sie sich 2019 erfüllt und zieht sich damit aus großen Wettkampfläufen zurück und läuft nur noch zum Spaß... denn wirklich Ruhe geben, das kann Sue nicht.

Wir danken Dir für so viel Herzblut und Identifikation mit diesem Thema! Mit ELA hat alles angefangen, mit ELA hört es auf!

Tipps zu „fliegen mit behindertem Kind“

Noam ist mit knapp 6 Monaten zum ersten Mal geflogen. Zwischenzeitlich ist er knapp 7 Jahre alt und saß um die 20 Mal im Flugzeug. Unsere Erfahrungen und Tipps wollten wir gerne mit Euch teilen. Hierbei soll es nur um Flüge mit Liniengesellschaften gehen. Zu Flügen mit dem Verein flying hope empfehlen wir den Blick in das ELA Journal 2018.

Flugbuchung

Bucht man einen Flug, wird man von dem online Buchungssystem gefragt, ob der Passagier Einschränkungen mit sich bringt und man Sonder-Services „buchen“ möchte. Diese Serviceleistungen sind immer kostenfrei. Eurowings z.B. hat hierfür auch eine eigene Website: <https://www.eurowings.com/de/informieren/an-bord/barrierefrei-reisen.html>. Folgende unterschiedliche Services werden in der Regel angeboten:

- Hilfe beim Ein- und Aussteigen für gehörlose Passagiere
- Mitnahme eines manuell betriebenen Rollstuhls oder Rollators und Tragen vom Gehbehinderten zum Flugzeug
- Mitnahme eines elektrisch betriebenen Rollstuhls und Tragen vom Gehbehinderten zum Flugzeug
- Hilfestellung für Gehbehinderte vom Check-in bis zum Flugzeug
- Hilfestellung für Gehbehinderte an der Flugzeugtreppe
- Hilfe beim Ein- und Aussteigen für Passagiere mit Sehbehinderung

Der Rolli (oder Kinderwagen), den ihr mitnehmt, wird immer kostenfrei transportiert. Hier müsst ihr nicht noch zusätzlich Sondergepäck buchen.

Anders sieht es aus mit den Kosten für die Beförderung. Im Flugzeug gibt es keine Ermäßigung für Behinderte oder Begleitpersonen. Man zahlt den normalgültigen Preis. Sollte Euch die online Buchung zu kompliziert sein so gibt es viele hilfsbereite Reisebüros. Ebenso gibt es den Customer Care der Airlines (Tipp: am besten über Facebook kontaktieren, hier sind die Antwortzeiten oft schneller...)

Sitzschale

Ist erstmal der Flug gebucht, ist zu prüfen, ob man für das Kind eine Sitzschale benötigt. Noam z.B. kann nicht frei sitzen, so dass er immer eine Unterstützung hat. Hier haben wir bereits mehrere Alternativen ausprobiert.

Autositz als Sitzschale

Hat den Vorteil, dass man den Autositz nicht als Gepäckstück einchecken (und z.T. bezahlen) muss. Allerdings ist der Sitz oft sehr sperrig. Die Sitzreihen sind sehr eng gestellt und die Fußablage hat bei uns nicht mehr drangepasst. Zu Bedenken ist weiterhin, dass die Autositze oft sehr umständlich zu tragen sind. Leider kann man nicht überall Gepäckwägen benutzen, muss also z.T. den Sitz tragen ... Vorteil ist, dass man ohne Kosten den Autositz transportiert, sofern man am Zielort ein Auto benutzen möchte.

Sitzschale von special tomato

Ist eine Sitzschale aus geschäumtem Weichplastik und sehr benutzerfreundlich. Kind kann sich nicht stoßen und sitzt durch die Gurte stabil. Kann auch als Sitzgelegenheit in Ferienwohnung / Restaurants benutzt werden.



Sitzschale von Firefly (Goto Seat):

Ist eine Sitzschale aus hartem Plastik mit Polsterung. Ebenfalls sehr benutzerfreundlich. Kind sitzt durch die Gurte und Polster stabil. Kann auch als Sitzgelegenheit in Ferienwohnung / Restaurants benutzt werden.



Egal für welche der 3 Möglichkeiten Ihr Euch entscheidet, oder ob Ihr eine andere Sitzschale

benutzt, sofern diese nicht das Siegel „for aircraft use“ haben muss die Schale vor jedem Flug vom TÜV genehmigt werden. Hierfür ist wichtig, dass ihr die Schale vorab bei der Airline anmeldet.. Die TÜV Freigabe erfolgt über das sog. Blitzgutachten.

Blitzgutachten

Das Blitzgutachten ist ein 8-seitiges Formular. Als erstes werden Daten des Kindes und der Eltern abgefragt (Adresse, Tel. Nr, Art der Behinderung etc). Danach werden Angabe zu der Sitzschale abgefragt (Hersteller, Maße, Art der Gurte, ...). Als letztes muss noch der Arzt die Flugfähigkeit des Kindes bestätigen. Am besten reicht Ihr das Blitzgutachten ca. 6 Wochen vor dem Flug bei der Fluggesellschaft ein.



Die Abbildung zeigt die TÜV Bestätigung einer Sitzschale

Leider kennen sehr viele der im customer support arbeitenden Mitarbeiter diesen Prozess und das Formular nicht. Sie versuchen oft, Euch dazu zu bewegen auf vom TÜV zugelassene Autositze umzusteigen. Das müsst Ihr nicht. Bleibt bitte beharrlich und fragt nach dem Formular (ggfls auch bei Vorgesetzten der Customer Care Mitarbeiter). Die Fluggesellschaft kann Euch von einem gebuchten und bezahlten Flug ausschließen, wenn Ihr kein Gutachten mitbringt. In der Regel achten entweder der Pilot oder das Kabinenpersonal darauf, dass ein Gutachten vorliegt. Im Zweifel füllt das Formular proaktiv aus und schickt es dem customer care. Der TÜV arbeitet nur im Auftrag der Fluggesellschaft.

Wichtig ist, dass der TÜV erst wissen muss, welcher Flugzeugtyp von der Airline für den Flug eingesetzt wird. In der Regel entscheidet sich das eine knappe Woche vor Abflug. Dann erst kann geprüft werden auf welchen Sitzreihen die Sitzschale verwendet werden kann. D.h. auch wenn Ihr (was ich auch immer empfehle), das Blitzgutachten 4-6 Wochen vor

Abflug eingereicht habt kann es sein, dass eine Freigabe erst kurz vor Abflug erfolgt. Bisher ist es mir noch nicht passiert, dass eine Sitzschale das TÜV Gutachten nicht erhalten hat. Allerdings gibt der TÜV oft genau die Sitzreihe vor in der die Sitzschale verwendet werden kann. Deshalb macht eine Sitzplatzreservierung in der Flugbuchung keinen Sinn.

Solltet Ihr mit Ryanair fliegen gibt es einen Unterschied. Ryanair akzeptiert 5 Sitzschalen, hierzu gibt es auch ein youtube Video (siehe link auf homepage ryanair <https://www.ryanair.com/de/de/nutzliche-infos/hilfeleistungen>). Eine der akzeptierten Sitzschalen ist der Goto Seat. Hier muss man sich um keine weiteren Formalitäten kümmern.

Parken & Check-In

Solltet Ihr überlegen, mit dem Auto zum Flughafen zu fahren, so prüft vorher die Homepage der Parkhäuser. In Düsseldorf kann man mit dem Behinderten Parkausweis kostenlos parken, auch in Köln zahlt man weniger ...

Wenn Ihr zum Check In geht, müsst Ihr nicht anstehen. Benutzt den Priority Schalter. Dort solltet Ihr gefragt werden, ob ihr Unterstützung ab sofort benötigt oder erst am Boarding. Den Rolli / Kinderwagen könnt Ihr bis zum Boarding benutzen und dann ins Gepäckfach laden lassen.

Handgepäck

Ihr dürft im Handgepäck Flüssigkeiten (z.B. hochkalorische Trinknahrung oder Medizin) dabei haben. Am besten habt Ihr dafür ein ärztliches Attest dabei, das bestätigt, dass Ihr das benötigt. Oft wird bei den Sachen ein Sprengstoff Test gemacht. Einfach akzeptieren...

Sicherheitskontrolle: Auch bei der Sicherheitskontrolle wird man oft vorgelassen / in Priority Schlangen gewunken. Manchmal soll man das Kind aus dem Rolli nehmen. Dazu gibt es keine klare Regel, aber eigentlich kann man das Kind durchschieben. In dem Fall wird im Nachgang ein Sprengstofftest von Rolli und Kind

gemacht. Was Ihr nicht akzeptieren solltet ist den Rolli / Kinderwagen auseinandernehmen zu müssen.

Boarding

Man wird als erste aufgerufen und zum Flugzeug gebracht. Die Mitarbeiter sind immer sehr freundlich und helfen dabei, die Sitzschale auf dem Sitz zu positionieren und euer Handgepäck zu verstauen. Es kann sein, dass Ihr jetzt den Rolli / Kinderwagen falten oder auseinander bauen müsst, je nachdem wieviel Platz im Gepäckraum ist. Am besten ist auch, den Rolli / Kinderwagen zu kennzeichnen. Es passiert häufiger, dass er am Zielort beim Ausladen zum Band transportiert wird. Sollte das passieren so stellt einfach die Sitzschale in den vom Flughafen zur Verfügung gestellten Rolli, so kommt man gut bis zum Band.

Im Flugzeug

Auch hier sind die meisten sehr hilfsbereit und finden Lösungen, wenn notwendig. Noam durfte schon mal in die Pilotenkabine, hat auch schon Fotos mit Piloten, und die Stewardessen bringen gerne trinken oder passen auch mal 5 Minuten auf, wenn man selbst zur Toilette muss.

Zusammenfassend ist einzig das Blitzgutachten etwas nervig (aber notwendig). Bei allen anderen Themen bekommt man sehr viel Unterstützung. Ich kann nur jeden ermuntern, mit den Kids auch zu fliegen.

Oft ist es viel weniger beschwerlich als man es sich vorgestellt hat.

von Cornelia Pohl

Urlaub???

Am Liebsten auf dem Campingplatz

Monika Otto

Wenn Johanna auf dem Campingplatz im Sandkasten sitzt, ist sie ein Kind von vielen. Man sieht ihr ihre Behinderung auf den ersten Blick nicht an. Manche Eltern registrieren allerdings schnell, welches Kind zu dem Rollstuhl vor dem Eingang des Spielplatzes gehört und lächeln uns an.

Zumindest das, denn oftmals kommt der „richtige“ Kontakt erst nach dem zweiten Aufeinandertreffen. Man „beschnuppert“ uns erstmal und das ist auch gut so.

Wenn die Mitcamper sehen und erleben, wie offen wir mit Johannas Behinderung umgehen und dass wir mit ihr (bei Bedarf, grins) genauso schimpfen wie andere Eltern mit ihren Kindern auch, dann tritt meist schon sowas wie Normalität auf und vorsichtige Fragen werden gestellt.

Nach kurzen Minuten weiß jeder woran er ist und das Eis ist gebrochen! So ist das auf dem Campingplatz.

Camping haben wir schon immer gemacht – und haben nach Johannas Diagnose nicht wirklich überlegt, ob wir von jetzt an anders Urlaub machen sollen.

Wir haben überlegt, wie wir unseren Wohnwagen umbauen können... und kamen zu dem Schluss, dass wir gar nicht viel umbauen müssen!!

Lediglich das Bett musste „rausfallsicher“ gemacht werden – ansonsten ist unser Vorzelt groß genug, dass leicht alle Hilfsmittel wie Therapiestuhl, Rollstuhl und Fahrradanhänger darin Platz haben. Allerdings ist jetzt noch ein Therapierad dazugekommen und wir brauchen demnächst wohl einen Linienbus als Zugfahrzeug.

Toilette und Bad haben wir im Wohnwagen – allerdings reicht das nur zur Katzenwäsche. Ein kleines Waschbecken und fließendes Wasser, alles da zum Zähneputzen.

Für alles andere wie Duschen oder ein größeres Geschäft nehmen wir gerne die Einrichtungen auf dem Campingplatz in Anspruch. Die sind heute (mittlerweile auf fast allen Campingplätzen) so



sauber und hygienisch, dass man da ohne weiteres sauber werden kann ohne sich zu ekeln.

Johanna liebte das Baden auf dem Campingplatz. Bis letztes Jahr konnte sie noch ins Babybad. Dort war eine kleine Badewanne auf Arbeitsplattenhöhe eingelassen und wir konnten sie auch noch rücken-gerecht baden – das war Luxus pur !!!

Mittlerweile ist Johanna jedoch so groß, dass wir den Schlüssel zum Behindertenbad brauchen und Johanna mit Hilfe eines Dusch-Stuhls dort duschen können. Die Schlüssel für die Bäder bekommt man am Anfang des Urlaubs und muss sie erst am Ende wieder abgeben!

Campingurlaub bedeutet für uns vor allen Dingen Freiheit! Mal keine Termine, mal nicht auf die Uhr sehen (wann ist nochmal Frühstückszeit? Von wann bis wann gibt es Mittagessen?).

Es ist sicherlich nicht der luxuriöseste Urlaub im Wohnwagen... Wir müssen Johanna zum Beispiel auf unserem Bett wickeln – das ist nicht optimal und geht auch auf den Rücken. Dafür können wir aber auch vorher und nachher eine kurze Kuschelrunde auf dem Bett einlegen.

Wir hatten auch schon Urlaube in denen es nur geregnet hat... Dann ist so ein Wohnwagen natürlich (wenn das Vorzelt unter Wasser steht) ziemlich klein und wir müssen Johanna festhalten wenn wir am Tisch sitzen weil wir keinen geeigneten Stuhl im

Wohnwagen haben usw.

Auch ist es ganz ehrlich natürlich von Vorteil, dass Johanna jetzt noch ziemlich klein, leicht und generell einfach noch gut zu händeln ist. Ich weiß nicht ob wir es noch so einfach haben, sollte Johanna mal mehr als 30 kg wiegen und über 1,50 m groß sein... sicherlich nicht!

ABER: Für uns zählt das JETZT! Und Johanna ist im Moment schon das glücklichste Mädchen der Welt, wenn wir den Wohnwagen nur aus seiner Scheune holen und in unseren Hof stellen, zum Putzen oder zum Packen für den nächsten Urlaub! Sie liebt es, da zu sein und wir können uns mit einem behinderten Kind keinen schöneren und besseren Urlaub vorstellen.

Wegen der Freiheit, wegen der frischen Luft und den vielen netten Menschen, die wir bis heute schon auf vielen Campingplätzen getroffen haben!

Johanna kann auf dem Campingplatz ganz andere Freiheiten genießen als zu Hause! Sie kann mit dem Rollstuhl einfach losfahren oder mit ihrem Rollator laufen – auf dem Campingplatz fahren keine Autos! Und zur Not weiß nach ein paar Tagen jeder wo sie hingehört und bringt sie wieder zurück!

Wer weitere Infos oder Berichte über verschiedene Campingplätze haben möchte, der kann sich gerne an uns wenden!!!



Camping am Bodensee Ein unvergesslicher Urlaub

Michaela, Maximilian, Max und Johannes Maucher

Mit dem TGV spontan nach Paris, eine Woche London, Wandern und Klettern in der Schweiz, Badeurlaub in Spanien, Bungalowurlaub auf Fehmarn.

Wir waren so gerne unterwegs bis im März 2018 bei Johannes, damals sieben Jahre alt, die Diagnose X-ALD gestellt wurde. Alles ging schwindelerregend schnell: im April sind wir noch ein paar Tage nach Berlin gefahren, im Mai zum Wandern nach Luzern und im Juli kam Johannes' Absturz: er konnte sich nicht mehr bewegen, nicht mehr sprechen und bekam seine PEG. Autofahren vertrug er nur sehr schlecht. An Urlaub war nicht mehr zu denken.

Dabei hatten sich meine Jungs immer einen Wohnmobilurlaub gewünscht. Lange schon lagen sie mir damit in den Ohren. Ich habe sie vertröstet und heimlich von einem Kanada-oder Australientripp geträumt, wenn Max und Johannes alt genug sind. Und jetzt? Jetzt musste erstmal unser Haus umgebaut werden. Das war das Allerdringlichste. Von der Planung bis zum Einzug ins barrierefreie Erdgeschoss verging ein hartes Jahr. Ohne die Un-

terstützung unserer Oma Monika völlig undenkbar. Johannes' Situation verschlechterte sich kontinuierlich. Und dazu sollte ich Campinglaie noch einen Wohnmobilurlaub planen? Mein Kopf wollte nicht mehr und mein Körper konnte nicht mehr.

Aber Frau Schumacher von den Radio7 Drachenkinder kam uns zu Hilfe und organisierte uns ein tolles Carthago-Wohnmobil und einen Platz auf dem Gitzenweiler Hof in Lindau am Bodensee. Quasi vor unserer Haustür. Keine lange Anreise und zur Not hätte man abrechen und nachhause fahren können. Mein guter Freund Maximilian war bereit, mich zu unterstützen und mitzufahren. Wir waren sprachlos, gerührt und aufgeregt. Johannes ging es wieder schlecht und ich verfluchte mich für die Schnapsidee, zu der schlechten Situation und unserer Großbaustelle auch noch einen Campingurlaub machen zu wollen. Der Urlaub kam und schon das Abholen des Luxusmobils war aufregend. Beim Packen konnte ich mich endlich entspannen, als mir klar wurde, dass wir es mit einem echten Platzphänomen zu tun hatten. Und dann kam ein kleines Wunder dazu: Kaum saß Johannes im Wohnmobil schien es ihm besser zu gehen. Er wirkte sogar richtig fröhlich und aufmerksam. Während der ganzen Woche haben wir weder Bedarfsmedikamente gebraucht, noch musste er sich übergeben. Nach einer Dreiviertelstunde Fahrt

bei bestem Sommerwetter bekamen wir einen sehr schönen Stellplatz und nach den ersten Gesprächen mit unseren Nachbarn fühlten wir uns schon richtig in der Campercommunity angekommen. Auf dem Platz gab es ein Restaurant, einen Supermarkt mit Bäcker, einen Imbiss, einen riesigen Pool, neue, schöne Duschen und alles was das Camperherz begehrt. Die Bushaltestelle neben der Anlage ermöglichte uns abwechslungsreiche Ausflüge an den Bodensee und als mein Sohn Max, heute dreizehn Jahre alt, zu mir meinte, dass man ja doch

nicht unbedingt nach Italien oder Spanien fahren muss, war ich richtig glücklich. An einem besonders sonnigen Tag konnten wir sogar mit Johannes in den kalten Pool und mein sonst sehr stiller Schatz fing an im Wasser zu jauchzen. Auch ein richtig heftiges Bodensee-Gewitter mit Starkregen konnte uns nichts anhaben. Unsere Stimmung war so ausgelassen, dass uns das Prasseln des Regens auf dem Dach wie Musik vorkam. Es wird ein unvergesslicher Urlaub für uns bleiben und wir danken denen, die uns dabei so unterstützt haben.

Diese Urlaubserlebnisse können nicht im Katalog bestellt werden.

Mit vier Kindern unterschiedlichen Alters in den Urlaub zu fahren ist an sich schon eine Herausforderung. Und dann noch mit einem Kind, das einen Rollstuhl benötigt, Windeln trägt, nicht sprechen kann, Hilfe beim Essen braucht und einen Gummischlauch zum Entlüften im Bauch hat. Die Autorin nimmt Sie mit auf eine Zeitreise durch verschiedene Urlaubsmodelle.

Urlaub mit kleinen Kindern

Zwei Wochen Sommerurlaub verbringen wir seit vielen Jahren in einer barrierefreien Ferienwohnung auf einem Bauernhof im Allgäu. Als die Kinder noch kleiner waren, liebten sie die Mithilfe im Stall, die vielen Kätzchen, Hasen, Hühner, spannende Wanderungen oder Fahrradtouren. Anne war immer dabei. Lange Zeit trug mein Mann sie in der Rückentrage oder sie saß fett ausgepolstert im Fahrradanhänger. Anne wurde größer und schwerer. Seit acht Jahren nutzen wir einen großen Independence-Jogger. Der lässt sich mühelos zusammenfalten und passt in jede Gondel. Gatter und Kuhzäune halten uns nicht auf (wir wissen inzwischen wie man sie aushängt). Ansonsten: Kind raus aus der Karre, Karre über den Zaun heben, Kind wieder rein in die Karre – und weiter geht's. Die Einkehr auf Almhütten mit frischer Buttermilch und reifem Käse lässt dann alle Strapazen vergessen.

Erste Veränderung

Irgendwann war es für die beiden Teenager Tim und Nora nicht mehr so prickelnd, mit Anne

in der Karre unterwegs zu sein. Schwierigere Bergtouren lassen sich mit einem Kind, das normalerweise einen Rolli benötigt, nicht durchführen. Eine Betreuung vor Ort war die Idee - aber wie umsetzen? Glücklicherweise fanden wir den mobilen Dienst des Vereins Körperbehinderte Allgäu gGmbH. Seit fünf Jahren „buchen“ wir ein paar „Anne-freie“ Tage. Annes Betreuerin kommt morgens auf unseren Bauernhof, kümmert sich um Anne und wir haben den ganzen Tag Zeit, mit den zwei „Großen“ anspruchsvolle Bergtouren zu machen.

Zweite Veränderung 2014

Alle Geschwister im Alter von 15, 16 und 24 reisten zeitgleich irgendwo in der Welt umher, sodass wir zu einer Kleinfamilie geschrumpft waren. Die Betreuerin kam nun für uns Eltern. Eine neue, aber wunderbare Erfahrung. So konnten wir unsere Bergtouren zu zweit genießen und wussten Anne gut betreut. Für diesen Sommerurlaub im Allgäu ganz ohne Geschwister ist die Betreuerin bereits gebucht!

Besondere Umstände

Lea die älteste, jetzt 25 Jahre alt, war schon sehr früh so mutig, um selbstständig die Ferien in Freizeiten ohne unsere Familie zu verbringen. Wir haben sie darin sehr bestärkt, denn so konnte sie mit Gleichaltrigen, ohne ihre drei kleinen Geschwister, spannende Abenteuer erleben. Außerdem war es einfach nicht möglich, vier Kinder in einem 5-6-Sitzer plus Annes Accessoires wie Windeln, Rehakarre, Fahrradanhänger, Bettgitter ... unterzubringen. Mit Reisen nach Lappland, Frankreich, und die Teilnahme und Mitarbeit im Wassersportcamp in Kiel war sie immer zeitgleich verreist. Später passte es zeitlich dann nicht mehr bedingt durch Auslandsaufenthalte und Ausbildung.

Reisen als Teilfamilie

Wir reisten oft auch als „Teilfamilie“. Die Touren führten uns nach England, Schottland und Wales. Anne im Tragetuch oder in der Rehakarre. Mal ich allein, mal mit Lea dabei: Mietwagen, Schlafen in einsamen Jugendherbergen, Wickeln in engen, kalten Räumen, knisterndes Feuer im offenen Kamin, Ebbe und Flut und die ersten Erdbeeren am Strand von Barnmouth. Herrlich. Aber anstrengend. Vor einigen Jahren verbrachten Tim und Nora mit mir die Pfingstferien in Israel. Dort besuchten wir Lea, die in Jerusalem ein Freiwilliges Soziales Jahr leistete. Abenteuerliche Fahrten durch die Wüste und Schlafen am Strand des Roten Meers gehen eben doch nur ohne Rolli-Kind. Mein Mann und meine Mutter betreuten Anne zu Hause.

Kurzzeitpflege – eine neue Urlaubsvariante

Das erste Mal (längere Zeit) in Kurzzeitpflege verbrachte Anne, als wir Eltern mit Tim und Nora durch Irland reisten, in Jugendherbergen schliefen und die einsamen Strände der Nordküste Irlands erkundeten. Das liest sich jetzt ganz wunderbar. Da es in unserem großen Landkreis keine Kurzzeitpflege für Kinder gibt, mussten wir fast ein Jahr im Voraus planen, um einen passenden Platz in einem anderen Landkreis zu finden. Unsere Gefühle fuhren oft Achterbahn. „Wir geben unser schwerbehindertes Kind weg, um selbst in Urlaub zu fahren“ - diesen Tatbestand mussten wir erst einmal verdauen. Auch die fehlende Akzeptanz au-

ßenstehender Freunde zeigte uns, dass es viel Unverständnis für Kurzzeitpflege gibt. Es gibt Ferienzeiten mit und ohne Anne. Das tut allen gut. Seit zwei Jahren erlauben wir uns als Paar einen Kurzurlaub, ganz ohne Kinder.

Ferien vor Ort

Seit einigen Jahren nimmt Anne auch an inklusiven Tages- Ferienangeboten in unserer Stadt teil. Wir haben gute Erfahrungen mit verschiedenen Anbietern gemacht. Die größte Schwierigkeit ist immer, geeignete Assistenten zu finden, da Anne jetzt 13 Jahre alt ist und eine 1:1 Betreuung benötigt. Barrierefreiheit und ein Wickelplatz sollten vorhanden sein. Anne ist gern mit anderen Kindern zusammen, obwohl sie sich selbst wenig einbringen kann. Das Eingewöhnen in eine neue Gruppe fällt ihr nicht schwer - meist lacht sie, wenn ich sie abhole - denn sprechen kann sie nicht. Angebote für ältere Kinder und junge Erwachsene mit Assistenzbedarf sind leider rar.

Unsere persönlichen Gelingfaktoren für einen erholsamen Familienurlaub? **Flexibel sein und Veränderungen zulassen.** Das gängige Modell - alle fahren mit und alle sind glücklich - gibt es bei uns nicht! Annes Geschwister benötigen „ihren“ Erlebnisraum. Und der kann eben auch mal sechs Wochen Camp in Kiel sein, ohne Familie. **Kurzzeitpflege** als Urlaubsort anerkennen und nicht als- „Abschiebeplatz“. **Langfristig planen** – nach dem Urlaub ist vor dem Urlaub.

Nachtrag

Mittlerweile sind Annes drei ältere Geschwister, mit 30, 22, 21 Jahren ausgezogen und leben verstreut in Deutschland und Neuseeland/ Australien. Wir als geschrumpfte Familie verbringen immer noch unseren Urlaub mit roter Gelände-Karre und gebuchter Assistenzkraft im Allgäu. Die Ferienangebote für Anne, die fast 18 Jahre alt, ist werden weniger und die Assistenzsuche immer komplizierter. So tritt bei uns die Kurzzeitpflege immer mehr in den Vordergrund - quasi als Notlösung zu mangelnden Tagesferienangeboten. Zu einer festen Größe im Jahreslauf ist mindestens ein gemeinsamer Urlaub - wenn manchmal auch nur kurz - mit meinem Mann geworden.

Dank ausgedehnter und weit im Voraus



geplanter Kurzzeitpflege konnte ich meine Töchter in den letzten Jahren in Mosambik, Malawi und in diesem Jahr in Neuseeland besuchen. Mit meinem Mann bereiste ich letzten Herbst die Ostküste der USA.

Wir genießen diese Auszeiten ohne schlechtes Gewissen und freuen uns danach jedes Mal wieder neu auf unsere Anne. Mein Fazit: Jede Familie sollte ihren Urlaubs- und Ferienstil so leben dass es einfach passt. Unabhängig was

üblich oder En Vogue ist. Reisewünsche jetzt anpacken und nicht auf später verschieben ist meine Devise. Denn Morgen kann schon wieder alles anders sein.

Ursula Hofmann ist Hebamme und engagiert sich in der Bundesfrauenvertretung des www.bvkm.de. Sie lebt mit ihrer Familie in Esslingen bei Stuttgart. Sie ist Gründerin und 1. Vorsitzende des Vereins Rückenwind e.V. www.rueckenwind-es.de

10 Tage Urlaub an der Nordsee

Birgit Förstner

Ich bin mit unserem Sohn Markus (X-ALD, er ist jetzt 29 Jahre alt) für 10 Tage nach Cuxhaven-Sahlenburg an die Nordsee gefahren. Markus wurde im Dezember 2000 sehr spät transplantiert, ist jetzt blind, taub, dement und inkontinent. Kurze Wege kann er noch mit Hilfe gehen. Er hatte letzten Winter häufig Bronchitis, einmal auch Lungenentzündung und bekam jedes Mal Antibiotika. Das Reizklima sollte ihm helfen. Ich habe dann nach behindertengerechten Unterkünften gesucht. Markus kann zwar kurze Wege laufen, braucht aber ansonsten seinen Rollstuhl. Außerdem ist er komplett inkontinent und ich brauche eine behindertengerechte Dusche für ihn. Wir sind dann Ende Oktober in eine Familienferienstätte gefahren, die ca. 400 m von der Nordsee entfernt ist. Wir hatten ein Doppelzimmer mit Waschbecken, das direkt gegenüber einem behindertengerechten Bad lag. Dadurch, dass Markus

ja etwas laufen kann, war dies sehr praktisch für uns. Übrigens wird derzeit auch eine Ferienwohnung behindertenfreundlich umgebaut. Zudem hatten wir Vollpension. Da Markus immer mit offenem Mund isst, haben wir auf meinen Wunsch einen Essplatz am Rand bekommen. Mit Markus hat man immer sehr viel Wäsche. Darum war es für mich wichtig, dass es Waschmaschine und Trockner im Haus gab. Die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter waren immer sehr hilfsbereit, auch wenn Markus einmal wieder neue Bettwäsche benötigt hat, zudem bekamen wir Ausflugstipps.

Wir waren jeden Tag morgens und nachmittags draußen am Wasser spazieren. Wobei wir trotz der Jahreszeit kaum einmal einen kurzen Schauer abbekamen. Wenn es nicht so weit wäre von zuhause (südlich von Stuttgart) bis Cuxhaven, würde ich sofort wieder hinfahren. Mit Rollstuhl, Winterfußsack, Windelpaketen und reichlich Wäsche für diese

Menschen bei ELA

Jahreszeit wird viel Gepäck benötigt, ich bin deshalb mit dem Auto gefahren. Ich habe nur nicht geschaut, ob man Rollstühle für den Strand ausleihen kann. Die Nordsee war ja in dieser Jahreszeit zu kalt, um schwimmen zu gehen.

Für uns war diese Familienferienstätte ideal. Ich hatte im Vorfeld abgeklärt, welche Bedürfnisse Markus hat und wir wurden sehr herzlich aufgenommen, auch von den Gruppen, die jeweils im Haus waren. Ich brauchte keine Betreuung für Markus dort. Durch seine Taubblindheit muss man ihn auch gut kennen, um ihn und seine Bedürfnisse

wahrnehmen zu können. Er lebt normalerweise in der Blauen Arche der Paulinenpflege Winnenden und ist nur alle 3 Wochen an den Wochenenden oder an Feiertagen wie Ostern oder Weihnachten bei uns zuhause. Ich habe für diese 10 Tage Urlaub genommen.

Haus Stella Maris

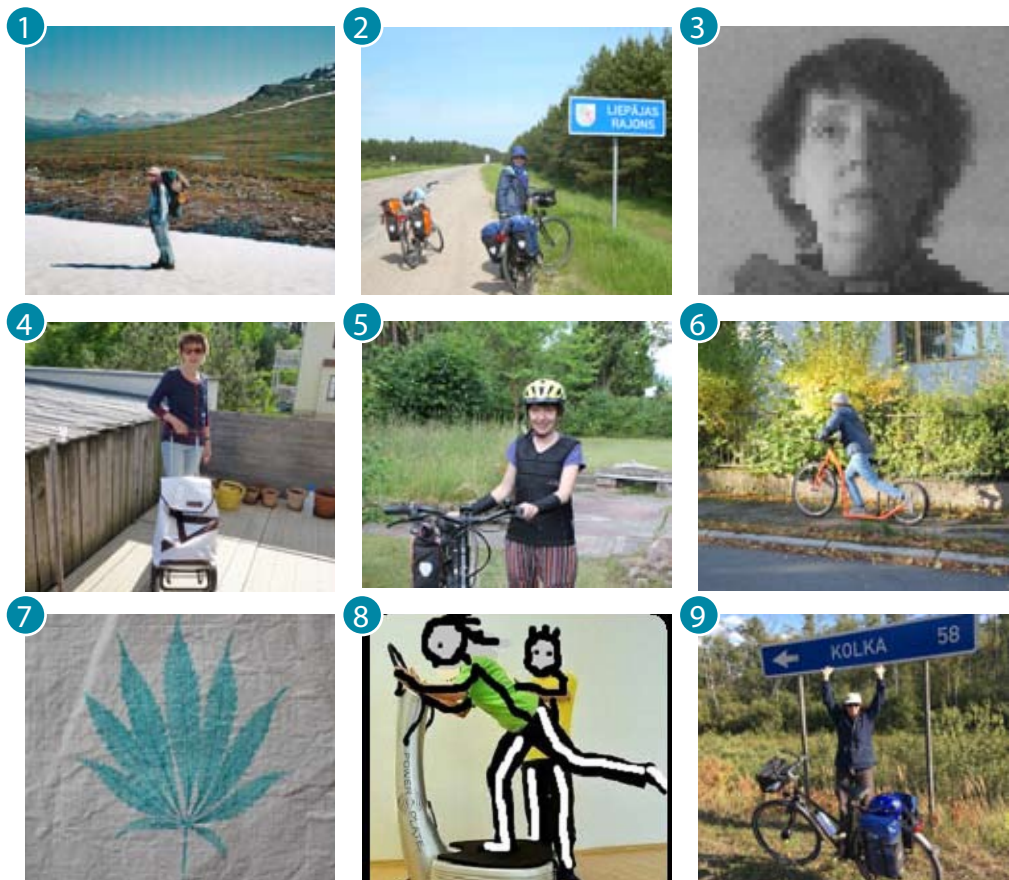
Oskar-von-Brock-Str. 16

27476 Cuxhaven

Tel. 04721-39300

Homepage: www.stellamaris-fftw.de

Training für den Urlaub



Annette Metzner

Weil ich ein bewegungsfreudiger Mensch bin, sind auch die Urlaube entsprechend ausgefallen. Gern ging ich an meine körperlichen Grenzen. (1 u. 2)

Als Anlageträgerin und „Symptomatische“ der X-ALD bin ich vergleichsweise gering und extrem schleichend betroffen.

Schon Jahre vor der eigentlichen Symptomatik überfielen mich nach Anstrengungen Müdigkeits- und Schwächeeinbrüche sowie Gelenkschmerzen. Später begann ich beim Joggen zu stürzen.

Viel später blieben Müdigkeit und Erschöpfung an mir kleben (3). Ich kaufte mir einen Wagen und Kühlkleidung (4 u. 5) und wurde im Urlaub „sesshafter“. In ein Zelt krieche ich nicht mehr.

Der Tretroller ist ein praktisches Fortbewegungsmittel im Alltag und trainiert gleichzeitig (6).

Wirksame Medikamente (7), erfolgreiches Training auf der Power Plate (8), noch weniger Gepäck, weniger Stunden und kürzere Entfernungen am Tag und ein verständnisvoller Begleiter ermöglichten 2019 das Erreichen eines geografischen Punktes meiner Träume mit Fahrrad. (9)

Leukodystrophie wie? Eine Anlauf- und Infostelle

Manuela Richter

Das war meiner erster Gedanke, als ich meine genetisch gesicherte und somit endgültige Diagnose im Alter von 48 Jahren bekam. Gleich zwei Mutationen wurden im POLR3A Gen gefunden, dem 4H Syndrom.

Ich bin die Manuela Richter, mittlerweile 50 Jahre alt, und ich lebe in Essen/ NRW in einer ambulant betreuten Wohnform mit Anschluss an die Hausgemeinschaft.

Mein Krankheitsbild ist schon relativ weit fortgeschritten und durch die ambulante Unterstützung von Pflege- und Assistenzkräften kann ich auch noch den größten Teil meines Alltages so selbstständig wie nur möglich, in meiner eigenen in sich autarken Wohnung, alleine bewältigen.

Trotz der sehr frühen Anzeichen der Erkrankung gelang mir der Besuch der Grund- und Hauptschule. Ebenso schaffte ich die Ausbildung zur Bauzeichnerin und war noch, im Hinblick auf das Krankheitsbild, verhältnismäßig lange in diesem Beruf tätig. Bis die Symptome leider doch so stark wurden, dass die EU Berentung mit 34 Jahren unausweichlich wurde. Auch meine psychische Befindlichkeit war zu diesem Zeitpunkt völlig zusammen gebrochen und damit ging erst mal eine ganze Weile nicht mehr wirklich viel. Im gleichen Zeitraum bekam ich auch die erste wegweisende Verdachts-Diagnose einer vererblichen Ataxie, aber das war erst der Anfang einer weiteren langen Suche nach der eigentlichen Ursache.

Bis zum 34. Lebensjahr lebte ich, von klein auf, mit allen möglichen Verdachtsdiagnosen. Ein Zustand, den eigentlich keiner wirklich ertragen sollte. Man führt einen inneren Kampf gegen imaginäre Gegner und kommt auf obskure Gedanken, was man haben könnte und warum. Später ergoogelt man sich als Erwachsene dann alles Mögliche zusammen bis die Angst davor und die stärker werdenden Symptome immer größer werden.

Jetzt mit der endgültigen Diagnose wird mir so manches erheblich klarer, was mir vor 20 Jahren noch unerklärlich war. Für mich war die viel zu lange

Ungewissheit schlimmer zu ertragen, als diese Diagnose. Denn nun kenne ich meinen Gegner und kann sein Verhalten studieren und mein Leben so gut es geht auch danach richten, ohne mich gleich selber zu richten, weil im Grunde ja wirklich kaum etwas normal funktioniert und die Stärke der Symptome sehr von äußeren Umständen und auch Menschen abhängt, die mit einem richtig (oder leider auch völlig verkehrt) umgehen können.

Auch im Kontakt mit Menschen hat mir Überfürsorge noch nie gut getan, ebenso ein überfordert werden, weil vielen erst mal nicht klar ist, wie komplex sich eine Leukodystrophie-Erkrankung bei der Alltagsbewältigung auswirken kann. Denn mal sind die Spastiken und die Dystonien so stark, das man kaum sprechen oder schlucken kann, mal bekommt das Gehör nichts mit. Oder der Tremor macht es einem unmöglich, selbstständig zu essen. Auch spielen einem Gedächtnis und Wahrnehmung ihre Streiche, wenn mein Gehirn zu viele Informationen und Reizeinwirkungen auf einmal verarbeiten muss. Ähnlich einer schlecht isolierten Leitung. Viel zu viel funkt dann durcheinander und nimmt einem die Kontrolle über so ziemlich alles an koordinierten Bewegungs- und auch Gedankenabläufen, weil das Gehirn nicht mehr weiß, was es zuerst ansteuern bzw. ausführen soll.

Und das sind jetzt nur die dicksten Brocken, mit denen man leben lernen muss. Noch mehr mag ich schon gar nicht mehr beschreiben. Das direkte Umfeld sowie Freunde und Angehörige müssen sich ebenso damit arrangieren können und ein ebenso feines Gespür für das „zuviel“ entwickeln. Nicht immer einfach.

Und dennoch, wenn es genügend Ruhephasen gibt und der Tag stressfrei bleibt und ich zum größten Teil meine eigene Struktur leben kann, dann gibt es diese Stunden am Tag, in denen alles total entspannt funktioniert. Die wohl wertvollsten Stunden, in denen ich dann all das aufhole, was sonst erschwert und nur begrenzt möglich ist. Zeit wird irgendwann immer kostbarer und je älter ich werde umso mehr. Denn die guten Zeiten werden weniger, je schwerer das Krankheitsbild wird.

Ein wenig bin ich wohl durch die Erkrankung auch zur Einzelgängerin geworden, denn rückblickend hat die Leukodystrophie auch zu vielen Schwierigkeiten im sozialen miteinander geführt, die für mich



oft nur schwer zu überwinden sind. Ich vermeide mittlerweile eher Kontakte, um Missverständnissen aus dem Weg zu gehen.

Aber es gibt dennoch die seltenen Menschen in meinem Leben, die mich immer wieder zum positiven bekehren und mir noch so einige schöne Stunden an Unternehmungen und sogar die Ausübung von Sport ermöglichen.

Im Sommer 2011 hatte ich die Möglichkeit, an einem Selbstverteidigungskurs teilzunehmen und darüber hinaus hat sich die Liebe zum Shotokan Karate entwickelt. Kein Scherz. Ich hatte das unglaubliche Glück einen Trainer zu haben, der sich vom Rollstuhl und der Ataxie nicht abschrecken ließ und nur auf das schaute was möglich sein könnte.

Und auf einmal wurde ganz schön viel wieder möglich, was ich auch der unendlichen Geduld meines Trainers verdanke. Das Einüben von immer gleichen Bewegungsabläufen, überhaupt wieder das koordinieren können, mit links und rechts verschiedene Bewegungsabläufe auszuführen, hat bei mir einiges bewegt, was ich nicht mehr für möglich gehalten habe.

Das Erlernen von Katas, den Choreografien aus Angriff und Verteidigung, und das tagtägliche Üben dafür, haben mich nicht nur gefordert, sondern auch körperlich und mental wieder gestärkt. Die Kameradschaft in den Reihen der Karatekas und der Respekt voreinander lassen mich immer wieder vergessen, dass ich eigentlich mal wirklich schlechter dran war. Karate ist meine beste Therapie geworden, die ich nur finden konnte. Bzw. sie hat mich gefunden. Und als ich dadurch auch mit mir zunehmend sicherer wurde, bekam ich die Möglichkeit in einem ganz normalen Sportverein mitzutrainieren und konnte mich auch vor den Gürtelprüfungen nicht mehr drücken. Für mich, ganz auf den Rollstuhl angewiesen und mit Pflegegrad 3, keine Selbstverständlichkeit. Meinem Trainer und auch dem Verein werde ich wohl ewig dankbar sein für diese Chance, Geduld

und Möglichkeit des ganz normalen Miteinanders und viel Freude am sich-bewegen-können. Ich habe das im Leben nur selten erlebt und auch dadurch konnte ich mich wieder psychisch wie physisch enorm stabilisieren. Das war und ist nochmal ein neues Leben und Herausforderung für mich, weiter dran und in Bewegung zu bleiben.

Denn gerade der fortschreitende Charakter der Erkrankung fordert auch immer wieder ein Anpassen der äußeren Bedingungen. Und die meisten Menschen können sich nur schwer darauf einlassen.

Und je älter ich werde, desto schwerer fällt es mir auch oft, neuen Begegnungen immer wieder und wieder zu erklären, wie sich meine Erkrankung auswirkt und wie man mir am besten Hilfestellung bzw. Unterstützung geben könnte, ohne dass es für beide Seiten zu stressig wird. Es ist eine Sisyphusarbeit und ich frage mich oft, wie schaffen das ähnlich Betroffene wenn sie älter werden und zunehmend auf fremde Hilfe im Alltag angewiesen sind?

Aus diesem Grund habe ich auf Facebook die Seite: Leukodystrophie wie? ins Leben gerufen und der Austausch mit anderen Betroffenen bringt mich mit meinem eigenen Verständnis für den Krankheitsverlauf ebenfalls weiter. Und mal irgendwo all meine persönlichen Gedanken niederzuschreiben ebenso. Auch hoffe ich, für das Leben mit dieser Erkrankung sensibilisieren zu können.

Denn oft, das weiß ich aus leidvoller Erfahrung, kann man vieles verbal kaum noch ausdrücken, was eine wirklich beschäftigt. Für mich als Betroffene gilt das genauso wie für Freunde und Angehörige.

Über einen Besuch und Austausch auf meiner Seite würde ich mich daher sehr freuen.

<https://www.facebook.com/Leukodystrophien>

Stiftungen helfen

Martina Kropp

Leukodystrophien fordern Betroffene nicht nur aus medizinischer Sicht. Die Krankheit wirft die Lebensplanung durcheinander und schnell werden Änderungen im Leben nötig, die einen vor ganz neue Herausforderungen stellen. Berufliche Umstellung, Hausumbauten, Therapien, die NICHT von der Krankenkasse gedeckt werden und vieles mehr können dabei schnell zu einer großen finanziellen Belastung werden. Gleichzeitig gibt es Stiftungen, die gerne helfen und nach einem sinnvollen und guten Spendenzweck suchen.

Beim diesjährigen Familientreffen in Hann. Münden haben wir eine Liste von Stiftungen zusammengestellt, mit denen die Familien positive Erfahrungen bei der Finanzierung von Hilfsmitteln, Umbauten etc. gemacht haben. Es lohnt sich immer, im Einzelfall finanzielle Unterstützung anzufragen:

Aktion Kindertraum
 Andreas Gärtner Stiftung
 Antenne Bayern hilft
 Breuker Stiftung
 Eika Moll Verein
 Ein Herz für Kinder
 Franz-Beckenbauer-Stiftung
 Freunde der Kinderklinik Hamburg-Eppendorf
 Gesundheitsvorsorge Rheinland-Pfalz
 Kartei der Not
 Leberecht-Stiftung (Einwohner Frankfurt a. Main)
 Lions Club
 Löwenzahn & Pustelblume (Kreis Wesel)
 Main Lichtblick (nur für Einwohner Frankfurt am Main)
 Marianne-Strauß-Stiftung
 Toni-Kroos-Stiftung
 Tönnies-Stiftung (Aktion Kinderträume)
 Uwe-Seeler-Stiftung

Kostenübernahme für Ernährungstherapie und „Lorenzos Öl“ / Aldixyl®

durch die Gesetzlichen Krankenkassen sowie privaten Krankenversicherungen mit und ohne Beihilfeanspruch

Sabine van Swinderen

Bereits in der Vergangenheit war die Übernahme der Kosten für „Lorenzos Öl“ bzw. Aldixyl® sowohl durch die gesetzlichen Krankenkassen als auch die privaten Krankenversicherungen und die Beihilfestellen für Beamte mit etlichen Hürden verbunden. Durch diverse Gerichtsurteile wurden die Krankenkassen bzw. Beihilfestellen zur Übernahme der Kosten verurteilt bzw. wurde die Kostenerstattung abgelehnt. Dabei handelt es sich um Einzelfallentscheidungen, auf die sich die gesetzlichen Krankenkassen bei der Entscheidungsfindung berufen, teilweise bis heute.

Seit dem 1.1.2018 gibt es jedoch eine Neuerung: der gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat eine

Änderung der Heilmittelrichtlinie beschlossen und für „Patientinnen und Patienten mit seltenen angeborenen Stoffwechselerkrankungen... die Möglichkeit geschaffen, eine Ernährungstherapie zulasten der gesetzlichen Krankenversicherung in Anspruch zu nehmen“ [1], sofern diese entsprechend ärztlich verordnet wurde. Die Verordnung darf nur durch Ärzte erfolgen, die auf die Behandlung der seltenen angeborenen Stoffwechselerkrankungen spezialisiert sind.

In der Pressemitteilung des G-BA vom 16.03.2017 heißt es weiter, dass bestimmte Stoffwechselerkrankungen in der Regel eine lebenslange Begleitung mit Ernährungstherapie erforderlich machen. Diese soll bei seltenen angeborenen Stoffwechselerkrankungen Fehlernährung, Mangelversorgung und

Tipps und Berichte

Stoffwechselentgleisungen verhindern, abmildern oder behandeln. Entscheidend ist jedoch, dass die Sicherstellung der Versorgung mit essentiellen Nährstoffen über besondere diätetische Lebensmittel verbindlicher Teil der Ernährungstherapie ist!

Im Abschnitt IV. der Heilmittelrichtlinie [2] wird die Ernährungstherapie für die seltenen angeborenen Stoffwechselstörungen (SAS) spezifiziert und in die 3 Kategorien „Eiweißstoffwechsel“, „Kohlenhydratstoffwechsel“ sowie „Fett- und Energiestoffwechsel“ unterteilt. Die Aufzählung der Diagnosen ist mit dem Hinweis auf „insbesondere“ als beispielhaft und nicht abschließend zu werten.

Die Kassenärztlichen Vereinigungen [3] der Bundesländer schließen mit den gesetzlichen Krankenkassen entsprechende Verträge ab, damit die Ärzte die (Ernährungstherapie als) Heilmittel verordnen dürfen. Die Verträge sind in der Regel auf den Internetseiten bei den Kassenärztlichen Vereinigungen des jeweiligen Bundeslandes einsehbar.

Für alle gesetzlich Versicherten bedeutet das, dass sich die Krankenkassen nicht mehr auf vergangene Entscheidungen und Gerichtsurteile berufen dürfen, da diese mit Inkrafttreten der neuen Heilmittelrichtlinie ihre Anwendbarkeit ab dem 1.1.2018 verloren haben. Alle ab diesem Zeitpunkt entstehenden Kosten sind von der Krankenkasse bei entsprechender Verordnung durch den Arzt zu übernehmen.

Für Beamte mit Beihilfeanspruch sowie Privatversicherte gelten anderen Normen. Bei den Beamten ist die jeweilige Beihilfeverordnung (Bund / Länder) maßgeblich für den Erstattungsanspruch. Der Bund und die Länder haben in Ihren Beihilfeverordnungen unterschiedliche Regelungen getroffen. Diese reichen von der Beihilfefähigkeit der Ernährungstherapie, mit und ohne Versorgung mit diätetischen Lebensmitteln, im Einzelfall Erstattung von Therapien bei lebensbedrohlichen Erkrankungen bis hin zu fehlenden Regelungen für die Erstattungsfähigkeit von Ernährungstherapien [4].

Die privaten Krankenversicherungen haben eigene Regelungen, da sie nicht dem SGB unterliegen. Hier werden Entscheidungen auf Basis der eingereichten Behandlungs- und Laborberichte getroffen, die durch Medizinische Berater der jeweiligen Versicherung ausgewertet werden. Je nach Prognose und

Behandlungserfolg werden die Bewilligungen für 6 bis 12 Monate ausgesprochen und müssen dann neu beantragt werden. Die Erstattung von diätetischen Lebensmitteln erfolgt immer unter dem Hinweis der freiwilligen Leistung durch die Versicherung.

Ich selbst nehme Aldixyl® seit April 2019 ein. Die Beihilfestelle hat die Erstattungsfähigkeit zunächst komplett abgelehnt, mit dem Hinweis, dass es sich bei dem Präparat zwar um Nahrungsmittel für besondere medizinische Zwecke jedoch weder um Eiweißhydrolysate, Aminosäuremischungen, Elementardiäten (Trinknahrung) oder Sondennahrung handele. Die Beihilfeverordnung Rheinland-Pfalz wurde zum 1.10.2018 geändert und die Ernährungstherapie als beihilfefähig anerkannt. Mit dem 1.1.2019 wurde die abschließende Aufzählung der o.g. Präparate aus dementsprechenden Paragraphen der Beihilfeverordnung gestrichen und durch den Begriff „diätetische Lebensmittel im Rahmen der Aufwendungen für bilanzierte Diäten“ ersetzt. Evtl. auch, nachdem ich darauf hingewiesen habe, dass Aminosäuremischungen oder Eiweißhydrolysate nicht dazu geeignet sind, Störungen im Kohlenhydrat- bzw. Fettstoffwechsel zu therapieren. Seitdem erstattet mir die Beihilfe die Aufwendungen für das Öl.

Die private Krankenversicherung hat nach 3 Monaten Bearbeitungszeit zunächst die Erstattung für 6 Monate zugesagt und diese inzwischen auf weitere 12 Monate verlängert.

[1] **Pressemitteilung des G-BA vom 16. März 2017**

[2] **Download des Heilmittelkatalogs:** https://www.g-ba.de/downloads/17-98-3064/Heilm-RL_2017-09-21_iK-2018-01-01_Heilmittelkatalog.pdf

[3] https://www.kv-rlp.de/fileadmin/user_upload/Downloads/Mitglieder/Vertraege/Arznei-_und_Heilmittel/Heilmittel/Heilmittelvereinbarung_2018.pdf

https://www.kvsh.de/KVSH/db2b/upload/downloads/Heilmittel_2018.pdf

[4] **Nähere Informationen auf der Homepage von ELA**
www.elaev.de

Buchtipps



«Der Wille der Personen, um die es eigentlich geht, soll intendiert sein» - nicht die Absichten von Eltern und Therapeuten»

Das vorzügliche Angebot an sowie die hohe Nachfrage nach Therapie und Förderung verunsichern nicht nur Eltern, sondern auch viele Fachleute. Das Wort von »Therapiesucht« macht die Familie im Sinne des eigenen Ziels beschreiben die Grundhaltungen des Zustands von »Therapie und Förderung im Kontext der Familien. Hierzu kommen neue Sichtweisen, Perspektiven und vor allem Annäherungen an Qualitätskriterien und Maßstäbe, auf die sich Eltern und Fachleute gegenseitig verständigen können.

Dazu kommt ein Überblick über Therapie- und Fördermethoden, die im Trend der Zeit liegen und mit denen Eltern kontinuierlich werden Systematisiert in dem Buch Kapitel:

- Musik
- Sensorik
- Kommunikation und Sprache
- Psychomotorik
- Wichtige Methoden und Förderansätze

Sollen sie den »Therapiesuchenden« Licht und durch Grundgedankensätze die jeweils eigene Positionierung zeigen.



Leben und wachsen mit einem besonderen Kind

Geben Sie Ihrem Kind die besten Chancen

Neben der sich Ziehende Entscheidungen zu dem Buch zeigen Eltern, was Sie wissen und tun können. Bestehen Sie sich auf kritische Situationen und mit dem oft beherrschten Alltag in der Praxis. Sie lernen, Toleranz einzuhalten zu können und mit dem oft beherrschten Alltag in der Praxis. Sie lernen, Toleranz einzuhalten zu können und mit dem oft beherrschten Alltag in der Praxis. Sie lernen, Toleranz einzuhalten zu können und mit dem oft beherrschten Alltag in der Praxis.

Gewinnen Sie Mut

Die behinderten oder verhaltensauffälligen Kind mit einer großen Herausforderung. Die Eltern erleben oft ein Auf und Ab der verschiedenen Gefühle. Dieser Ratgeber hilft Ihnen, diese besondere Situation zu bewältigen. Ermutigt Sie, Ihr Kind mit normalen Leben.

Lernen Sie den Alltag meistern

Vier Kapitel erzählen in dem Buch, wie sie das Leben mit einem behinderten oder verhaltensauffälligen Kind meistern können. Hier finden Sie wertvolle Hinweise für Ihre Partnerschaft und ein glückliches Familienleben. Lernen Sie auch, auf Ihre eigenen Bedürfnisse zu achten. Klare Zielvorgaben und klare Regeln helfen Ihnen dabei, den oft schwierigen Alltag. Auch wertvolle Gedanken und Mut werden geliefert. Sie gewinnen Sie mehr Energie und finden für sich, die Kind und Ihre ganze Familie in der Lebenshilfe.



Geschwister von Menschen mit Behinderung sind besonderen Persönlichkeiten. Sie sind geprägt von Zusammenleben mit einem oder mehreren Geschw. deren Lebensgestaltung ist die Behinderung eine andere ist. Damit sind teilweise die Individualität anderer Geschw. Jugendliche und Erwachsene in Frage gestellt, während sie aufwachen lernen. Sie in diesem Buch zeigen, wie sie in der Familie leben, wie sie in der Familie leben, wie sie in der Familie leben. Sie in diesem Buch zeigen, wie sie in der Familie leben, wie sie in der Familie leben.

Marlies Winkelheide

Das Buch ist ein Buch, das die Erfahrungen von Eltern und Kindern mit Menschen mit Behinderung zeigt. Es ist ein Buch, das die Erfahrungen von Eltern und Kindern mit Menschen mit Behinderung zeigt. Es ist ein Buch, das die Erfahrungen von Eltern und Kindern mit Menschen mit Behinderung zeigt.



„Inwendig warm“
miteinander-füreinander

Wanderaktion von Flensburg zum Bodensee

11. September 2019

15. Juli 2019

Willst Du mit mir geh'n
Licht und Schatten versteh'n?

www.inwendig-warm.de

Ich berühre den Himmel,
Ich bin ganz nah dran.
Doch ich fliege nur so hoch,
weil ich weiß, dass ich auch landen kann

Carsten Popp



Siehe Frauen haben Geschichten über ihre Kinder geschrieben. Sie erzählen von Kindern, die anders sind, von Kindern, die anders sind, von Kindern, die anders sind. Sie erzählen von Kindern, die anders sind, von Kindern, die anders sind, von Kindern, die anders sind.

Die Autoren:

Clarke Celia Doring, verheiratet, 46 Jahre, 19 Kinder.
Ann Marie Marie Ann, verheiratet, 42 Jahre, 10 Kinder.
Karin Marie Marie Ann, verheiratet, 40 Jahre, 10 Kinder.
Karin Marie Marie Ann, verheiratet, 40 Jahre, 10 Kinder.



«Was ich will, ist, dass jeder, der mich begegnet, darüber nachdenkt, was wirklich wichtig ist.»

Von Herzen vielen Dank, Prof. Dr. med. Alfried Kohlschütter

Dawn und Matthias

Es war der 27. Januar 2011 und es gab noch Hoffnung, als wir uns wie bestellt an einem grauen Tag mit unserer Tochter Leonie in der Spezialsprechstunde im UKE eingefunden haben. Die ersten Verdachtsdiagnosen verhiessen nichts Gutes.

Im Untersuchungszimmer lernten wir Herrn Prof. Dr. Kohlschütter kennen. Er wirkte etwas forsch, als er mit weiteren Ärztinnen das Zimmer betrat.



Neben den fachlichen Erklärungen zur Tragweite der möglichen Erkrankung (MLD) ist mir noch deutlich in Erinnerung, wie er unsere Tochter untersucht hat. Scheinbar grob zerrte er an ihren Armen und Beinen herum, aber durch seine spaßige Ansprache brachte er Leonie sogar zum Lachen. Als man später mehr über die ersten Symptome und den Verlauf der Krankheit erfuhr, war einem klar, dass er auf diese Weise doch sehr genau geprüft hatte, wie weit die Fähigkeiten schon beeinträchtigt waren.

Gleichzeitig musste er uns, den Eltern, auch bei diesem ersten Kontakt eröffnen, dass es keine Hoffnung mehr für unsere Tochter gab. Unser Zusammenbruch ging auch ihm - trotz der langjährigen Erfahrung - sichtlich nahe: „Jetzt kommen selbst einem alten Schlachtrösser wie mir noch die Tränen.“

Und das ist er auch! Ein unermüdlicher Kämpfer, der sich diesem häufig aussichtslosen Ringen mit den Leukodystrophien immer wieder gestellt hat. Er verdient höchsten Respekt, dass er es sich zur Lebensaufgabe gemacht hat, eine Heilung für diese schreckliche Krankheit zu finden! Er hat dies mit großem Engagement bis in ein Alter durchgeführt, in dem andere vielleicht nur noch mal eine Runde Golf spielen oder im Schaukelstuhl sitzen!

Dass er bei diesem großen Ziel natürlich auch mal etwas Ungeduld zeigen kann, sei ihm verziehen. Als ich ihn vor einigen Jahren zum ELA Treffen vom Bahnhof in Hann.-Münden abholen sollte, stand ich leider am falschen Gleis. Als der Zug einfuhr, bin ich dann sofort in Richtung des richtigen Gleises gelaufen. Als ich an der Unterführung ankam - 30 Sekunden später!! - konnte ich nur noch Prof. Dr. Kohlschütter mit wehendem Mantel ein Taxi heranwinken sehen. Er sprang ins Auto und war weg!

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

