

JOURNAL 2024



ABENTEUER

Motivierende Anstöße für
besondere Erlebnisse



AKTIVITÄTEN

Veranstaltungen von
Unterstützern und
dem Verein



ALLTAG

Erfahrungsaustausch und
praktische Tipps für Betroffene

Betroffenen helfen, Forschung fördern

INHALT

Der Verein

Vorwort	3
Der Vorstand stellt sich vor	4
Krankheitsspezifische VertreterInnen	6
RegionalvertreterInnen	8
Geschäftsstelle	8
Wir werden digital	9
Das ELA-Familienwochenende	10
10 Jahre ELA -Ein glanzvoller Abend zum zehnjährigen Jubiläum	12
Bericht der Mitgliederversammlung	12
Keynote-Vorträge beim ELA Treffen	13
ELA-Treffen 2023	15

Wissenschaft und Forschung

Ein neuer wissenschaftlicher Beirat für ELA international	16
ELA bringt Therapien voran	17
Canavan Studien im Kinder-UKE	19
SMART-ALD: Fitnessprogramm für symptomatische Frauen mit X-ALD	20
Studienaufrufe für Patient*innen mit CSF1R-Mutation/HDLS/ALSP	22

Spender und Unterstützer

Spendentour gegen Leukodystrophien	24
Spenden statt Schenken!	27
Spenden für ELA: Eine Kettenreaktion durch Lynn in Hilter	28
Interview mit unserem neuen Paten Manuel Andrack	28
Ein neuer Pate aus der Politik	29
Gespräch mit Dirk Ulrich Mende (MdB –SPD)	30

Menschen bei ELA

Selbstständig mit dem persönlichen Budget	30
Neues aus der Kranken-und Pflegeversicherung	31
Notfallmanagement Morbus Addison	32
Leben nach Gentherapie	33
Behindertengerechter Fahrzeugumbau – Handgas	34
Pflegegrad und Pflegebegutachten	34
Umzug in eine barrierefreie (-arme) Wohnung	37
Ein neuer Plan muss her!	38
Theresa - ein Glückskind!?	40
ELA Fotowettbewerb – Das Gewinnerfoto und seine persönliche Bedeutung für uns	41
Wie tolle Nachrichten gleichzeitig so erschütternd sein können	42
Bericht: Hoffnung durch Therapiestudien	44
Vom Segen einer guten integrativen Kita und Integrationskraft	46
Intensivtherapie in der Kinderklinik Schömburg	48
Immer wieder gerne im Kinderhospiz	49

Öffentlichkeitsarbeit

Hallo wir sind hier	51
NAKSE 2023 – Berlin – Gemeinsam Fortschritte erreichen	52
Seltene Erkrankungen Bayern	53
Selten unter den Seltenen	54
Viertes MLD NBS Alliance Summit in Wien	55
ELA auf dem IQWIG-Herbstsymposium 2023	56
Besuch DGNS Kongress	57
Takeda stoppt MLD-Enzymersatztherapie und zerstört Hoffnungen!	58

IMPRESSUM

Herausgeber:

ELA Deutschland e.V.

Geschäftsstelle:

ELA Deutschland e.V.

Am Bleichrasen 7

35279 Neustadt-Speckswinkel

Telefon: 0176/69896462

Telefax: 06692/918113

E-mail: info@elaev.de – www.elaev.de

Geschäftszeiten:

Mittwoch: 09:00 - 12:00 Uhr

14:00 - 18:00 Uhr

Donnerstag: 18:00 - 20:00 Uhr

VORWORT

Liebe Leserinnen und Leser,
Liebe Mitglieder, Unterstützer und Freunde,

es ist mir eine große Freude und Ehre, euch im Rahmen dieses ELA-Journals begrüßen zu dürfen. Dieses Journal versammelt in seinen 60 Seiten eine Vielfalt von Beiträgen, die das breite Spektrum unserer Vereinsarbeit und die Gesichter unserer Mitglieder zeigen und über Neuigkeiten informieren. Es ist eine wunderbare Möglichkeit, um persönliche Geschichten rund um Leukodystrophien zu teilen, um das Bewusstsein für diese seltene Krankheit zu schärfen und die Bemühungen um Forschung und Unterstützung voranzutreiben.

Für uns war dieses Jahr besonders, denn ELA Deutschland feierte seinen 10ten Geburtstag. In diesem Jahrzehnt hat sich so viel bewegt und nicht weniger im vergangenen Jahr. Noch nie waren so viele Mitglieder bei unserem Treffen. Noch nie haben so viele Zeitungen über Leukodystrophien berichtet. Noch nie gab es so viele Studien zu Leukodystrophien. Noch nie waren wir Therapien für Leukodystrophien so nah. All das ist nur durch euer Engagement und durch den Zusammenhalt im Verein möglich.

Ebenso wichtig sind die vielen kleinen Dinge, mit denen Mitglieder anderen Mitgliedern helfen, indem sie z.B. Tipps geben, mit denen Alltagshürden genommen werden können. In diesem Journal findet ihr weitere Beispiele zum Beantragen des Pflegegrades, Informationen zum persönlichen Budget oder zu Hilfsmitteln und Mobilität.

Ich bin glücklich darüber, dass der Verein Menschen helfen kann und ich bin stolz darauf, dass wir zusammen etwas bewegen können. Wir hoffen, dass dieses Journal nicht nur eine Informationsquelle ist, sondern auch Anregungen für Diskussionen und die Entwicklung neuer Ideen bietet. Wir möchten euch ermutigen, aktiv an diesem Austausch teilzunehmen, sei es durch Kommentare, eigene Beiträge oder durch Engagement



im Verein. ELA ist eine lebendige Gemeinschaft, die von der Vielfalt der Gedanken und Meinungen ihrer Mitglieder lebt.

Ein herzliches Dankeschön gebührt allen Autoren und dem Redaktionsteam, die dazu beigetragen haben, dieses Journal zu gestalten und zu einem Ort des Austauschs zu machen. Vielen Dank für euer Interesse an unserem ELA-Journal. Wir hoffen, dass ihr inspirierende und bereichernde Einblicke gewinnen werdet.

Mit ganz herzlichen Grüßen
Dr. Tobias Mentzel

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. Herzlichen Dank auch an Gerda Wenger für das Korrekturlesen der Artikel.

Fotos:

Dr. Tobias Mentzel, Michael Scholz, Lena Meschede, Roswitha Ruffer, Jana Blaurock, Achim Kaisinger, Björn Seidel, Martina Kropp und Fotos der Autoren

Gestaltung und Koordination:
Vorstand ELA Deutschland e. V.

Layout:
MHP Media

Auflage:
1100 Stück

Druck:
MHP Media

DER VORSTAND STELLT SICH VOR

Dr. Tobias Mentzel

Vorsitzender & Ansprechpartner
für Pelizaeus-Merzbacher
tobias.mentzel@elaev.de



Vor etwa 11 Jahren wurde bei unserem Sohn das Pelizaeus-Merzbacher Syndrom diagnostiziert. Uns hat diese Nachricht schwer getroffen und unser Leben hat sich seitdem sehr verändert.

Bei ELA haben wir viele Familien kennengelernt, die mit unglaublicher Kraft das Leben mit Leukodystrophie meistern. Unzählige Eltern, die einem wertvolle Ratschläge geben, Familien, die ein Vorbild sind, und Menschen, die einen in schweren Situationen stützen. Wir haben Menschen gefunden, die gemeinsam für andere Betroffene einstehen 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. Wir sind so froh, uns ELA angeschlossen zu haben.

Uns hat diese Gemeinschaft bereits so viel geholfen, dass für mich klar ist, dass ich mich für ELA einsetzen möchte! Wenn WIR nichts bewegen, wer dann? Und genau das, nämlich Dinge bewegen, möchte ich gemeinsam mit allen Engagierten, allen Unterstützern und Betroffenen.

Martin Buechler

Stellv. Vorsitzender
martin.buechler@elaev.de



Ich lebe seit 2014 mit der Diagnose ALD/AMN. Nach der schockierenden Diagnose einer cerebralen Verlaufsform hatte ich bereits im Jahr 2015 eine Stammzelltransplantation an der Charité in Berlin. Diese hat das Fortschreiten der cerebralen ALD glücklicherweise stoppen können. Die AMN hat sich in den letzten Jahren dennoch spürbar verschlechtert. Die Krankheit konnte mir aber nicht meine Lebensfreude und Zuversicht nehmen. Ich arbeite weiterhin Vollzeit, bin im Vorstand für ELA aktiv und spiele Rollstuhlbasketball bei den Allianz Rollers Ulm. Da ich persönlich erfahren habe, wie wichtig eine frühe Diagnose und wie schwierig der Weg dorthin ist, engagiere ich mich für ELA. Ich möchte gemeinsam mit euch

die Öffentlichkeit für diese seltene Erkrankung sensibilisieren und auch Ärzte und Forscher auf das Thema aufmerksam machen. Ich setze mich daher auch als Patientenvertreter am Gemeinsamen Bundesausschuss ein. Ich bin mir sicher, dass wir als Verein viel Positives bewirken können und freue mich auf ein neues Jahr mit ELA.

Sabine van Swinderen

Kassiererin
sabine.vanswinderen@elaev.de



Mein Name ist Sabine van Swinderen, ich bin verheiratet und habe einen Sohn.

2016 bekam ich die Diagnosen AMN und HSP, beides seltene Erkrankungen, die durch eine Genmutation ausgelöst werden. Beruflich war ich über 20 Jahre an der Universität Mainz tätig und habe in den Bereichen Drittmittelverwaltung, Controlling sowie Innenrevision gearbeitet. Seit 2019 bin ich aufgrund der Einschränkungen durch meine Erkrankung im Ruhestand.

Ich engagiere mich bei ELA, um die Leukodystrophien in der Öffentlichkeit aber auch bei Ärzten bekannter zu machen. Insbesondere möchte ich einen Beitrag dazu leisten, dass die Erkrankung bei betroffenen AMN-Frauen stärker in den Fokus rückt.

Daniel Wingenroth

Stellv. Kassierer
daniel.wingenroth@elaev.de



„Eine Woche keine Schule“ – war mein erster Gedanke, als 1994 bei mir – im Rahmen eines Familienscreenings – X-ALD und etwas später auch Morbus Addison diagnostiziert wurde. Damals war ich zwölf und scheinbar völlig gesund. Da war die Diagnose für meine Familie und mich natürlich ein großer Schreck. Besonders, weil zunächst fälschlicherweise von einem zerebralen Verlauf ausgegangen wurde. Seitdem lebe ich nach der Diät und nehme Lorenzos Öl. Zum Glück ist der Verlauf bei mir bisher mild, was ich auch sehr zu schätzen weiß. Gebürtig komme ich aus Celle, bin inzwischen 42 Jahre alt, Redakteur und wohne in Wilhelmshaven.

Für ELA engagiere ich mich, weil ich die Ziele von ELA für sehr wichtig halte: Den Austausch von Betroffenen zu ermöglichen und zu fördern, Forschung zu fördern und besonders auch die Leukodystrophien öffentlich bekannt zu machen.

Michael Scholz

Schriftführer & Ansprechpartner
für MLD (Metachromatische
Leukodystrophie)
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 konnte selbst auch andere unterstützen. Obwohl es sehr schwierig ist, mit Leukodystrophien bei Kindern ein normales Leben zu führen, ist es mir ein Anliegen, möglichst viel Normalität zu erhalten und Isolation zu vermeiden.

Wichtig ist mir, mit ELA die Bekanntheit von Leukodystrophien auch in der Politik, bei Ärzten und bei Entscheidern über Leistungsanträge zu steigern. Ich engagiere mich für die Einführung eines Neugeborenen-Screenings und für neue Therapien bei Leukodystrophien.

Als themenbezogener Patientenvertreter im Gemeinsamen Bundesausschuss möchte ich den Patienteninteressen eine Stimme geben. Darüber hinaus beteilige ich mich aktiv an Arbeitsgruppen und dem Austausch in unserer Dachorganisation für Seltene Erkrankungen (ACHSE e.V.).

Ich arbeite im ELA-Vorstand, um durch Vernetzung gemeinsam mehr zu erreichen.

Mit meiner Frau Katrin und insgesamt 3 Kindern lebe ich in einem alten niedersächsischen Bauernhaus. Nachdem die Diagnose MLD im Frühjahr 2017 bei unserer Lotte festgestellt wurde, hat sich das komplette Leben gedreht. Gleichzeitig kennen wir aus eigener Erfahrung die steinigten Wege im Pflege- und Sozialsystem und versuchen, unser Wissen einzubringen. Aber auch der Blick auf das Positive prägt unseren Alltag, also viel Spaß haben, Urlaube genießen und sich als Familie stark machen.

Thorsten Rogmann

Stellv. Schriftführer



Ich bin Thorsten Rogmann, 50 Jahre alt, wohne in Kevelaer (NRW) und bin verheiratet. Nach einigen Jahren Tätigkeit als Rechtsanwalt bin ich 2003 als Personalleiter in die Industrie gewechselt. Wir haben 3 Kinder: Sina ist 17 und Tom 14 Jahre alt. Bei unserer jüngsten Tochter Pia (11 Jahre) wurde Anfang 2020 Morbus Alexander diagnostiziert. Hierdurch hat sich das Leben der gesamten Familie auf einen Schlag radikal verändert.

Auf der Suche nach Informationen und Unterstützung sind wir auf ELA aufmerksam geworden. Coronabedingt konnten wir zunächst nur an einigen Online-Veranstaltungen teilnehmen. Hierdurch sind wir aber schon in den Austausch mit anderen Betroffenen gekommen. Bei den Treffen in Düsseldorf und Duderstadt konnten wir endlich andere ELA-Mitglieder persönlich kennenlernen und uns austauschen. Dies empfinden wir persönlich als unheimliche Bereicherung.

Ich weiß, dass Vereine nur durch das Engagement der Mitglieder erfolgreich sein können. Auf Grund der positiven Erfahrungen, die wir bislang bei ELA gesammelt haben, unterstütze ich ELA gerne.

Björn Seidel

Beisitzer



Unser Sohn Salomon ist heute 21 Jahre alt und hat das Pelizaeus Merzbacher Syndrom. Meine Frau Alexandra, unser zweiter Sohn Nicolas, Salomon und ich leben seit 20 Jahren in Paris und haben dort ELA Frankreich als wichtige emotionale Stütze schätzen gelernt.

Vor mehr als sechs Jahren habe ich angefangen, mich bei ELA Deutschland zu engagieren. Damals als Beisitzer mit dem Auftrag, die Zusammenarbeit von ELA Deutschland und ELA Frankreich voranzubringen. Berufsbedingt habe ich meine Aufgabe nach einigen Jahren wieder aufgegeben, bin ELA Deutschland als Mitglied aber treu geblieben.

Während ELA Frankreich auf mehrere angestellte Mitarbeiter bei der Arbeit aufbauen kann, hat ELA Deutschland nicht diesen Luxus und braucht ehrenamtliche Mitstreiter. Trotzdem schafft es ELA Deutschland mit ganz viel Initiative, eine Menge auf die Beine zu stellen.

Das hat mich immer sehr beeindruckt und gleichzeitig ermutigt, jetzt wieder nach einigen Jahren Pause mitzumachen. Gerne möchte ich mithelfen und einen kleinen Beitrag leisten und zwar immer da, wo es aus der Entfernung Sinn macht.

KRANKHEITSSPEZIFISCHE VERTRETER:INNEN

Of haben Menschen mit einer bestimmten Form der Leukodystrophie sehr spezifische Fragen, die am besten Menschen beantworten können, die das Schicksal teilen. Egal ob neue Diagnose oder aktuelle Herausforderung, kontaktiert gerne unsere krankheitsspezifischen Vertreter

Familie Hübscher

Spartenvertreterin Morbus Canavan

Wir sind Sabine und Stephan Hübscher. Wir leben mit unseren drei Kindern Julian, Jannis und Jorve im schönen Schleswig-Holstein. Unser ältester Sohn Julian leidet seit seiner Geburt an Morbus Canavan.



Die Diagnose bekamen wir, als Julian ein halbes Jahr alt war, heute ist er 19 Jahre alt. Unser Leben ist anstrengend, aber wir haben unser Leben mit Julian positiv angenommen! So eine Diagnose verändert das ganze Familienleben. Es ist daher wichtig, mit seinen Fragen und Ängsten nicht allein zu sein, sondern sich untereinander auszutauschen, sich Rat zu holen und Erfahrungen weiterzugeben. Dafür möchten wir da sein!

Jana Blaurock

Spartenvertreterin Aicardi-Goutières-Syndrom



Ich wohne zusammen mit meinem Mann Tobias und unseren beiden Kindern in Dieburg bei Darmstadt. Nicklas war 1/ 1/2 Jahre als wir die Diagnose AGS erhielten. Für uns brach 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.

Silke Müller

Ansprechpartnerin X-ALD



Bei unserem Sohn Ulli wurde mit 9 Jahren eine entzündliche Form der ALD diagnostiziert und er wird jetzt bald 16 Jahre alt. Wir haben noch ein Mädchen und zwei erwachsene Jungs mit eigener Familie. Im ersten Jahr nach der Diagnose kämpften wir uns durch das Tal der Tränen, besuchten Ärzte und bekamen die Chance für einen Heilversuch. Ulli verlor trotzdem fast alle Fähigkeiten. Nach einem Jahr schritt die Krankheit langsamer voran. Die fettarme Diät mit Zusatzölen und Medikamente lindern die Symptome. Dabei bekommen wir viel Hilfe durch ELA, insbesondere durch die Untersuchung von Nahrungsmitteln auf überlangkettige Fettsäuren und wir konnten dadurch einen individuellen Ernährungsplan erstellen.

Warum bin ich für ELA aktiv? Ich möchte betroffenen Familien mit unseren Erfahrungen im persönlichen Austausch helfen. Wir haben schon Spenden gesammelt und uns liegt die Einführung des Neugeborenen-Screenings in Deutschland am Herzen.

Petra Krautwasser

Spartenvertreterin ODDD (Oculo-Dento-Digitale Dysplasie)



Ich bin 57 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.

Stephanie Hagenlücke

Spartenvertreterin 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 17 Jahre und 11 Jahre alt und unsere Mädchen sind 15 Jahre und 12 Jahre alt.

Als unser älterer Sohn Timon 3,5 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 allein sein.



Roswitha Ruffer

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

Ich wohne mit Wolfgang seit 47 Jahren in Bielefeld. Wir haben zwei erwachsene Kinder.

Unser Sohn Ansgar (41 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 und auch für ELA zu werben.

Wir leben seit 36 Jahren mit der Diagnose Leukodystrophie und teilen gerne unseren „Erfahrungsschatz“, egal ob medizinisch, therapeutisch, sozial oder auch ganz privat.



Monika Otto

Ansprechpartnerin für 4H-Syndrom



Ich heiße Monika Otto, bin 48 Jahre alt, glücklich mit meinem Mann Jörg verheiratet und Mama von 3 Kindern. Bei uns ist immer was los und wir haben mit Jörgs Elektrotechnik-Firma, Haus und Hof, den Kindern und meinem Job immer jede Menge zu tun.

Unsere beiden Großen, Lina und Felix sind beide kerngesund. Die Kleinste und Jüngste der Familie ist Johanna. Sie ist 12 Jahre alt, zuckersüß, zickig, willensstark und immer fröhlich! Einfach ein Sonnenschein, der genau weiß, was er will! Sie hat das 4H-Syndrom und ist natürlich der Hauptgrund, mich für ELA zu engagieren. Wir sind seit 2015 Mitglied bei ELA und seitdem auch Teil der großen „ELA-Familie“.

Der Austausch mit anderen Betroffenen bzw. in unserem Falle eher der Austausch mit anderen betroffenen Eltern ist das Wichtigste – damit man sich mit dieser schwierigen Diagnose einfach nicht allein fühlt.

Michael Scholz: Ansprechpartner MLD
Tobias Mentzel: Ansprechpartner PMS
Achim Kaisinger : Ansprechpartner AMN/ALD

REGIONALVERTRETER:INNEN

Mithilfe von RegionalvertreterInnen wollen wir die Präsenz auf Landesebene stärken und regionale Treffen oder Aktionen ermöglichen. Aktuell sind wir weiterhin auf der Suche nach regionalen Ansprechpartnern. Wenn du ein Multiplikator werden und mit uns ELA bekannter machen möchtest melde dich gerne bei uns.

Nadine Fess

Regionalvertreterin
Rheinland Pfalz
nadine.fess@elaev.de



Ich bin 44 Jahre jung und Mutter von zwei Töchtern im Alter von 21 und 11 Jahren. Außerdem habe ich noch zwei "Patchwork-Kinder" im Alter von 28 und 23 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.

Özer Ince

Regionalvertreter Hessen
oezer_ince@web.de



Ich möchte mich gerne für ELA als Regionalvertreter engagieren, weil ELA eine sehr gute Anlaufstelle für Menschen mit einer Leukodystrophie-Erkrankung ist. Diese bietet sehr wichtige Informationen, mögliche Lösungsansätze und gibt eine gute Plattform für einen Erfahrungsaustausch.

Als Regionalvertreter bin ich ein Multiplikator dieser Leistungen, um so viele Menschen wie möglich in Hessen zu erreichen. Um für die von ELA unterstützte Forschungsarbeit finanzielle Mittel zu beschaffen, möchte ich gerne regional Spendenaktionen planen.

Ich bin 44 Jahre alt, verheiratet und habe 3 Kinder im Alter von 18, 13 und 10. Bei mir wurde im Januar 2019 AMN diagnostiziert.

Geschäftsstelle ELA Deutschland wieder bei Achim Kaisinger

Nachdem ich die Geschäftsstelle schon von 2009 bis 2019 innehatte, habe ich diese im Januar 2023 wieder übernommen. Für mich ist sie eine sehr wichtige Einrichtung, um den Leuten als erster Anlaufpunkt bei vielen Fragen zur Seite zu stehen. Ich bin im Februar 1964 geboren und bekam im Herbst 1989 die Diagnose AMN (Adrenomyeloneuropathie). Die ersten Symptome begannen während meiner Bundeswehrzeit im Februar 1987. Auf den Rolli angewiesen bin ich seit 1989. Ich gehöre zu den Gründungsmitgliedern des damaligen Bundesverein Leukodystrophie (BVL), der 1997 entstand und war 2013 auch mit im Vorstand, als wir ELA Deutschland e.V. wurden. Ich wohne gemeinsam mit meiner Frau Katja in einem kleinen Ort im Landkreis Marburg in Hessen.

Achim Kaisinger

Bürozeiten:

mittwochs 9:00 – 12:00 Uhr
und 14:00 – 18:00 Uhr
donnerstags 18:00 – 20:00 Uhr

Kontakt:

Geschäftsstelle ELA Deutschland e.V.
Am Bleichrasen 7, 35279 Neustadt-Speckswinkel

Telefon: 0176 69896462
oder 06692 918113

E-Mail: info@elaev.de oder achim.kaisinger@elaev.de





WIR WERDEN DIGITAL

VON SABINE VAN SWINDEREN

Seit März 2022 arbeiten wir mit easyverein.com

Die Mitgliederverwaltung und Buchhaltung sind seit 2 Jahren etabliert. Nun wollen wir in einem nächsten Schritt auch die Neu- und Bestandsmitglieder in dieses System aktiv einbinden.

Dazu stellen wir den online-Mitgliedsantrag auf unsere Homepage

elaev.de/der-verein/mitglied-werden/

Vorteil: Der Antrag muss nicht mehr als Dokument ausgedruckt und per Post bzw. eingescannt und per Mail versendet werden.

Gleichzeitig werden alle Angaben sofort in das System übernommen. Damit entfällt die oft fehleranfällige manuelle Eingabe in die Datenbank.

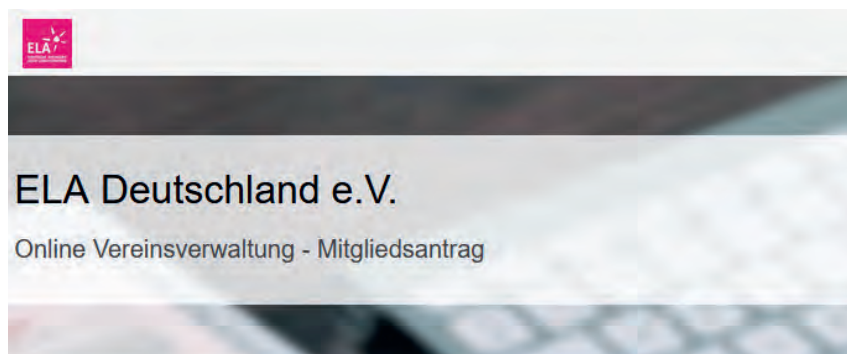
Für alle Bestandsmitglieder gibt es – sofern uns eure E-Mail-Adresse vorliegt – demnächst eine Mail, mit der ihr Zugriff auf euren persönlichen Datensatz erhaltet und Adressänderungen selbst durchführen könnt.

Lediglich für die Bankverbindung – die ihr sehen aber nicht ändern oder löschen könnt – bitten wir um Mitteilung an rechnung@elaev.de

Eure Beitragsrechnungen erhaltet ihr ab diesem Jahr 3 Wochen vor der Abbuchung per Mail zugesendet. Diese Rechnung gilt gleichzeitig als Beleg für das Finanzamt. Ebenso die Jahresspendenbescheinigungen.

Auch für die Veranstaltungen wie ELA-Treffen und das Familienwochenende werden wir im Laufe des Jahres auf die Online-Plattform umsteigen und Einladungen sowie Anmeldungen hierüber abwickeln.

Wir hoffen, dass möglichst viele unserer Mitglieder dieses Online-Angebot wahrnehmen, da wir durch den Wegfall des Postweges Zeit und auch Geld sparen.



Vorname*	<input type="text" value="Vorname"/>
Nachname*	<input type="text" value="Nachname"/>
E-Mail-Adresse für Login*	<input type="text" value="E-Mail-Adresse für Login"/>
E-Mail (priv.)*	<input type="text" value="E-Mail (priv.)"/>
Straße und Hausnummer*	<input type="text" value="Straße und Hausnummer"/>
PLZ*	<input type="text" value="PLZ"/>
Stadt*	<input type="text" value="Stadt"/>
Telefon (priv.)*	<input type="text" value="Telefon (priv.)"/>
Telefon (mobil)	<input type="text" value="Telefon (mobil)"/>
Geburtsdag*	<input type="text" value="Geburtsdag"/>
Beruf (freiwillige Angabe)	<input type="text" value="Beruf (freiwillige Angabe)"/>

Alle, die keinen digitalen Zugang wünschen, werden selbstverständlich weiterhin auf dem postalischen Weg erreicht. Auch hier benötigen wir aktuelle Daten, denn oftmals werden Änderungen nicht oder nicht rechtzeitig an uns weitergegeben. Hierfür steht euch Achim von der Geschäftsstelle gerne zur Verfügung.

DAS ELA-FAMILIENWOCHENENDE

DR. TOBIAS MENTZEL

Fast jede Familie und jeder Patient mit Leukodystrophie kennt dieses Gefühl der Ohnmacht, das einen nach der Diagnose überkommt. Leukodystrophien sind oft sehr isolierend und können zu einem Gefühl der Einsamkeit führen. Deshalb ist es wichtig, dass sich Familien vernetzen und unterstützen. WhatsApp und Co sind hier nur eine Krücke und darum sind Treffen wie unser Familienwochenende so wertvoll.

Am Himmelfahrtswochenende trafen sich in Jülich Familien aus ganz Deutschland. Die Aktivitäten, die angeboten wurden, zielten darauf ab, Kindern mit unterschiedlichen Einschränkungen ein spannendes Programm zu bieten. Bei der Abenteuer-Schatzsuche war das besonders gut zu sehen. Egal ob es darum ging, Dinge zu entdecken oder zusammen Bilder aus Blättern und Stöcken zu gestalten, die Referenten des Brückenkopfparks haben wunderbar darauf geachtet, alle mit einzubeziehen.

Bogenschießen ist keine Sportart, die man mit Behinderung in Verbindung bringt. Ja, man braucht Ruhe und gute Betreuung und dann gelingt das auch. Zu sehen, wie sich Kinder in ihrem Rollstuhl aufrichten, um etwas zu schaffen, bringt jeden zum Staunen.

Gleiches gilt für die Reittherapie. Auch wenn Reittherapie für Kinder mit Behinderungen alles andere als neu ist, die wenigsten Kinder haben Zugang hierzu und es kostet so manches Kind sehr viel Überwindung, auf einem solch großen Tier zu sitzen. Das Lachen und der Stolz, den die Kinder bei dem Treffen hatten, wenn sie auf dem Pferd ihre Runden ziehen, macht auch den Eltern Mut für die Zukunft.

Und dann gab es Momente, die nicht im Programm standen. Z.B., wenn einige Jungs auf dem Fußballplatz bolzten und dann die Rolli-Kids dazu holten. Das sind Momente, die zeigen das Integration funktionieren kann und wie wertvoll diese Tage sind.

Beim Familienwochenende geht es darum, gemeinsam Dinge zu erleben. Egal ob bei der Sinnesführung durch Klangwelten, Kräutergärten oder Fühlerlebnisse. Oder mit mehr Action

paddeln im Burgraben des Brückenkopf-Parks, es können meist alle mitmachen. Aus allem haben die Familien viel Energie mitgenommen, die sie für ihren Alltag brauchen.

Aber auch Eltern profitierten von diesen wenigen Tagen sehr. Der Austausch von Erfahrungen, um Lösungen für die psychischen, praktischen und sozialen Herausforderungen zu finden, wurde in einer klassischen Gesprächsrunde adressiert. Eines der wichtigsten Themen war: wie erlebt man weitere Glücksmomente, wie kann man in den Urlaub fahren, wie kann man ein „normales Leben“ führen. Diese Gespräche wurden sicher abends am Lagerfeuer fortgeführt. Übrigens, Stockbrot-Stöcke kann man ganz wunderbar am Rollstuhl festklemmen. Wie praktisch so ein Rolli doch sein kann.

Für die Familien war das Treffen eine wertvolle Gelegenheit, sich kennenzulernen und gegenseitig zu stärken. „Es tut gut zu wissen, dass man nicht allein ist und dass es Menschen gibt, die das Gleiche durchmachen wie man selbst“, sagte Thorsten Rogmann (Vater eines kürzlich erkrankten Kindes). „Ich habe hier viele neue Freunde gefunden und das gibt mir Kraft.“

Das Leukodystrophie-Familienwochenende legt eine Grundlage für nachhaltige Unterstützung und Gemeinschaftsbindung. Wir danken der „Aktion Mensch“ sowie allen Unterstützern, die dazu beigetragen haben, dieses Wochenende zu einem unvergesslichen Erlebnis zu machen. Es war ein Schritt auf dem Weg zu einer inklusiven und unterstützenden Gemeinschaft für Familien, die mit den Herausforderungen von Leukodystrophien konfrontiert sind.







EIN GLANZVOLLER ABEND ZUM ZEHNJÄHRIGEN JUBILÄUM

MICHAEL SCHOLZ

Beim ELA-Treffen 2023 trafen sich am zweiten Novemberwochenende die Mitglieder und Unterstützer am Samstagabend in der Veranstaltungshalle des Trans World Hotels in Auefeld, um das zehnjährige Jubiläum mit einem kleinen Festakt zu würdigen.

Tobias Mentzel, amtierender erster Vorsitzender von ELA Deutschland, eröffnete das Fest mit dem herzlichen Empfang der Gäste, Organisatoren und Ehrengäste in lockerer Garderobe. Die Atmosphäre im Saal war von Anfang festlich, das aufgebaute Buffet und die musikalische Untermalung trugen dazu bei.

Als Höhepunkt des Abends fand nach dem leckeren Essen ein Podiumsgespräch statt. Auf der Bühne begrüßte unser Moderator Björn Seidel einige Wegbereiter und -begleiter von ELA Deutschland, darunter Prof. Wolfgang Köhler, Günther Förstner (Gründungsvorsitzender ELA Deutschland e.V.), Landtagsabgeordneter Frank Müller (MDL-SPD), Dr. Tobias Mentzel (amtierender 1. Vorsitzender) und Guy Alba (Präsident ELA International), der eigens aus diesem Anlass aus Frankreich angereist war.

Björn ließ die Teilnehmer Geschichten rund um ELA erzählen. Erfolge, Bedarfe und Herausforderungen waren dabei die

wesentlichen Schwerpunkte. Die Versammlung verfolgte die berichteten Entwicklungen und Erfolge der vergangenen Dekade mit Applaus. Dabei wurden nicht nur Meilensteine gefeiert, sondern auch die Ursprünge der Veranstaltung und ELA selbst, die oft von Herausforderungen begleitet waren, in den Fokus gerückt.

In diesem Rahmen würdigte ELA die besonderen Verdienste von Wolfgang Köhler, der seine ärztliche Tätigkeit am MZEB in Leipzig beendete, sich aber weiterhin für die Bekämpfung von Leukodystrophien engagiert.

Die Musik begleitete die Veranstaltung den ganzen Abend und sorgte für eine lebendige Atmosphäre. Es wurde getanzt und dies verlieh dem Abend eine besondere Dynamik, die die Verbundenheit und Freude über das gemeinsam Erreichte verdeutlichte.

Die zehnjährige Jubiläumsveranstaltung mit Festakt erwies sich zweifelsohne als ein großer Erfolg, der den Zusammenhalt der ELA-Gemeinschaft und die unverzichtbare Bedeutung der Veranstaltung und des Vereins unterstrich. Möge die nächste Dekade genauso erfolgreich, inspirierend und erfüllend sein wie die vergangene.

BERICHT VON DER MITGLIEDERVERSAMMLUNG

AM 12. NOVEMBER 2023 IM TRANS WORLD HOTEL AUEFELD IN HANN.-MÜNDEN

MICHAEL SCHOLZ

Im Mittelpunkt stand der Bericht des Vorstandes zum zurückliegenden Jahr. Tobias appellierte an alle Mitglieder sich aktiv zu beteiligen, denn nur durch viele ehrenamtliche Hände wird das Vereinsangebot auch über die nächsten Jahre attraktiv bleiben können. Dabei kann es die Arbeit im Vorstand, als Beisitzer, als Ansprechpartner oder auch die Projektarbeit

sein. Auf der nächsten Mitgliederversammlung sind mehrere Vorstandsposten neu zu besetzen.

Tobias Mentzel stellte den aktiven Vorstand noch einmal mit ihren Aufgabenschwerpunkten vor, betonte aber, dass sich alle darüber hinaus sehr stark engagieren.

Er bedankte sich ausdrücklich bei Achim Kaisinger für die Übernahme der Geschäftsstellenaktivitäten.

Aktuell haben wir über 500 Mitglieder. Unser Verein spiegelt Mitglieder mit den verschiedensten Leukodystrophien wider. Er hob noch einmal die Bedeutung der Ansprechpartner für bestimmte Leukodystrophie-Formen hervor, dankte den Krankheitsvertretern und stellte auch die Regionalvertreter vor. Bei den Krankheitsvertreterinnen kam Silke Müller für die ALD hinzu.

Forschungsgelder werden bei ELA International gebündelt, um europäisch jährlich ca. 1 - 4 Mio. Euro in die Forschung zu investieren. ELA Deutschland steuert auch dieses Jahr 50.000 Euro bei, was der Finanzierung eines Projektes entspricht. Im Expertenrat für die Auswahl von förderfähigen Projekten durch ELA International sind 3 deutsche Experten vertreten: Prof. Köhler (Leipzig), Dr. Bley (Hamburg) und Prof. Gröschel (Tübingen).

Tobias lädt zum Familienwochenende ausdrücklich alle Mitglieder, nicht nur klassische Familien mit Kindern, ein. Für schwerst beeinträchtigte Familien hat ELA im Kinderhospiz St. Nikolaus im Allgäu eine Hospizwoche vom 16.11. bis 04.12.24 für 5 Familien organisiert. Alle Plätze sind vergeben, wer sich für eine Warteliste interessiert, kann sich gerne melden. Tübinger Ärzte werden die Zeit mit Vorträgen begleiten.

Tobias weist am Beispiel von einigen erfolgreichen Spendenaktionen auf die Wichtigkeit der Aktivitäten der Betroffenen und Familien hin. Nur sie sind ein Schlüssel zu Spendererfolgen. Interessierte können gerne Tipps geben (wo ist eine Spendenidee, wo ist ein Schullauf möglich). Bei dem Kontakt und der Organisation begleitet und unterstützt dann der Vorstand.

Björn Seidel stellt dar, wie wir uns durch externe Beratung weiter entwickeln, neue Wege beschreiten und alte ausbauen.

Dazu bekamen wir auch ausdrücklich positives Feedback.

Er erläutert, dass wir interne Prozesse gut strukturiert haben und Betroffene gut beraten. Auch die Vereinsaktivitäten laufen gut. Ausbaufähig sind die externen Aktivitäten, insbesondere die Verstärkung der Aufmerksamkeit für Leukodystrophien.

Mit externer Expertise und aktiven Betroffenen haben wir im Jahr 2023 25 Zeitungsartikel in regionalen Zeitungen lanciert. Dafür ist es wichtig, einfach und verständlich die Krankheit zu erklären. Darauf zielt die Kommunikationskampagne ab.

Paten sind wichtig, um für den Verein ein externes und bekanntes Gesicht zu bekommen. Wenn jemand eine Idee hat, wer als Pate für ELA infrage kommen kann und vielleicht sogar weiß, wie man diejenige/denjenigen kontaktieren kann, wendet euch bitte an den Vorstand!

Tobias dankt Sabine van Swinderen für die sehr gute Kassenführung und den Kassenbericht. Anschließend stellt Sabine van Swinderen die Finanzsituation dar. Sabine stellt heraus, dass sich die Einnahmen aus Mitgliedsbeiträgen mittlerweile auf 15.500 Euro erhöht haben.

Die Kassenprüfer erklären, dass sie die Arbeit von Sabine, sowohl inhaltlich als auch zeitlich wertschätzen und bedanken sich für ihre gute Arbeit.

Die Kassenprüfung wurde von Stephan Hübscher und Andre Hempel vorgenommen. Stephan Hübscher sagt auf der Mitgliederversammlung, dass es keine Unregelmäßigkeiten bei der Buchführung gab. Die Arbeit der Kassiererin wird als „wunderbar und klasse“ bewertet. Die Kassenprüfer bedanken sich für die kooperative Unterstützung bei der stichprobenhaften Prüfung. Daher schlägt er die Entlastung des Vorstandes vor, was auch erfolgt. Andre Hempel und Stephan Hübscher wurden erneut als Kassenprüfer gewählt.

KEYNOTE-VORTRÄGE BEIM ELA TREFFEN

MARTIN BÜCHLER

Gestärkt durch ein reichhaltiges Frühstücksbuffet startete das ELA-Treffen mit einer Begrüßung und zwei Vorträgen in der Halle. Die Vorträge im Plenum sollen allen Betroffenen ein besseres Verständnis zu aktueller Forschung und dem möglichen Mitwirken von Betroffenen geben. Im ersten Vortrag sprach Univ. Prof. Dr. Johannes Berger über verschiedene Therapiekonzepte, bevor Dr. PD Dreha-Kulaczewski über Studien referierte.

Um unterschiedliche Therapiekonzepte und Ansätze der Therapien zu verstehen, ging Herr Berger zunächst auf die Bedeutung eines Gendefekts, der bei Leukodystrophien ursächlich für die Erkrankung ist, ein. Gene sind der Bauplan für

den menschlichen Körper; auf ihnen wird die Erbinformation gespeichert. Diese Information dient dem Aufbau des Körpers, der Organe und Zellen und zur Proteinbiosynthese. Insbesondere diese Proteinbiosynthese und die unterschiedlichen Schritte von DNA über RNA zu Protein und dann Enzym sind Grundlage für eine Vielzahl an Therapien.

Die Erbinformation selbst ist in allen der ca. 36 Billionen Zellen des Menschen gespeichert und im Zellkern besonders geschützt abgelegt. Unterschiedliche Gene werden in unterschiedlichen Organen zu Proteinen umgewandelt. Eine krankheitsverursachende Mutation betrifft daher nicht immer alle Organe.



Das Ziel der Gentherapie ist, den Fehler in der DNA zu korrigieren. Die Korrektur kann entweder nach Entnahme pluripotenter Stammzellen außerhalb des Körpers oder gezielt bei spezifischen Zellen innerhalb des Körpers stattfinden. Man unterscheidet daher Ex-Vivo und In-Vivo Gentherapie. Zum Transport der Geninformationen werden jeweils Viren eingesetzt.

In dem Vortrag wurden dabei zwei wesentliche Transportvehikel - retroviraler Vektoren mit adenoviralen oder Adeno-assoziierte Vektoren – und mögliches Verbesserungspotential dargestellt.

Zum Aufbau von Enzymen wird die zweisträngige DNA zunächst in eine lesbare, einsträngige Form - die sogenannte RNA - umgewandelt. Ein weiterer Therapieansatz beruht auf dem Einsatz einer RNA, die dann im Körper in ein Enzym gewandelt wird oder eine bestimmte Enzymfunktion unterdrückt. Für die RNA-Therapie gibt es unterschiedliche Strategien: die therapeutische Messenger-RNA, die Antisense Moleküle und kurze Leit-RNAs für Crispr/Cas-Systeme. Ein Medikament auf RNA-Basis wurde bspw. für die spinale Muskelatrophie zugelassen.

Bei Leukodystrophien ist durch den Gendefekt häufig der Aufbau eines bestimmten Enzyms gestört. Bei der Enzymersatztherapie wird dem Körper ein Enzym verabreicht, das die Funktion eines fehlerhaften Enzymes ersetzen oder ausgleichen soll. Damit dieses an der richtigen Stelle wirken kann muss es über spezielle Kanäle in die Zelle und in das Gehirn eingebracht werden. Herr Berger erklärte die Therapieoption anhand der MLD und der Arylsulfatase A.

Medikamente wiederum entsprechen der gezielten Zugabe eines Substrats, das durch Enzyme gebildet werden oder mit diesen interagieren. Damit Medikamente aber beispielsweise in dem häufig betroffenen Gehirn wirken können, müssen Sie die Blut-Hirnschranke - eine besondere Schutzbarriere - überwinden können.

In seinem Vortrag hat Herr Berger grundlegendes Verständnis vermittelt, ist auf viele unterschiedliche Therapien eingegangen und hat Fragen aus dem Publikum direkt beantwortet.

Damit Medikamente und Therapien für Patienten zugänglich werden, sind unterschiedliche Studien notwendig.

In einem zweiten Vortrag berichtete Dr. PD Dreha-Kulaczewski, wie Studien zustande kommen und wie diese ablaufen. Dabei sind nicht nur klinische Studien notwendig, sondern auch Patientenregister und Beobachtungsstudien.

Beobachtungsstudien des natürlichen Verlaufs sind die Grundlage der Forschung und geben viele Erkenntnisse über seltene Erkrankungen. Spezielle Programme wie die GLIA (Global Leukodystrophy Initiative: <https://theglia.org/>) und RDCRN (Rare Diseases Clinical Research Network: <https://www.rarediseasesnetwork.org/>) helfen dabei, notwendiges Wissen über die Erkrankungen und ihren Verlauf zu gewinnen. Durch Beobachtungsstudien werden Standards für die klinische Versorgung definiert und die Entwicklung von Therapien ermöglicht. Zudem werden wichtige Endpunkte für klinische Studien identifiziert. Die Studien folgen einem festgelegten Protokoll und beinhalten beispielsweise Tests zur Lernfähigkeit, Interviews und Fragebögen für Eltern.

Klinische Studien werden unterteilt in Präklinische Phase, Vorbereitung und Durchführung. Sie werden idealerweise doppelblind und kontrolliert randomisiert durchgeführt, damit weder Arzt noch Betroffener wissen, ob sie das zu testende Präparat erhalten. So wird ein Placebo Effekt ausgeschlossen. Randomisiert kontrolliert bedeutet, dass es durch den Zufall bestimmt wird, ob ein Patient in der Kontrollgruppe ist und damit ein Placebo erhält oder nicht.

Aufgrund der Seltenheit von Leukodystrophien ist die Gruppe von zu testenden Patienten für Studien oft sehr klein und die Durchführung deshalb erschwert. Frau Dreha-Kulaczewski ruft daher Patienten auf, sich aktiv an der Forschung zu beteiligen und an Studien teilzunehmen. Die Mitwirkung von uns Betroffenen ist sehr wichtig bei der Entwicklung neuer Therapien.



ELA-TREFFEN 2023



EIN NEUER WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT FÜR ELA INTERNATIONAL

BJÖRN SEIDEL

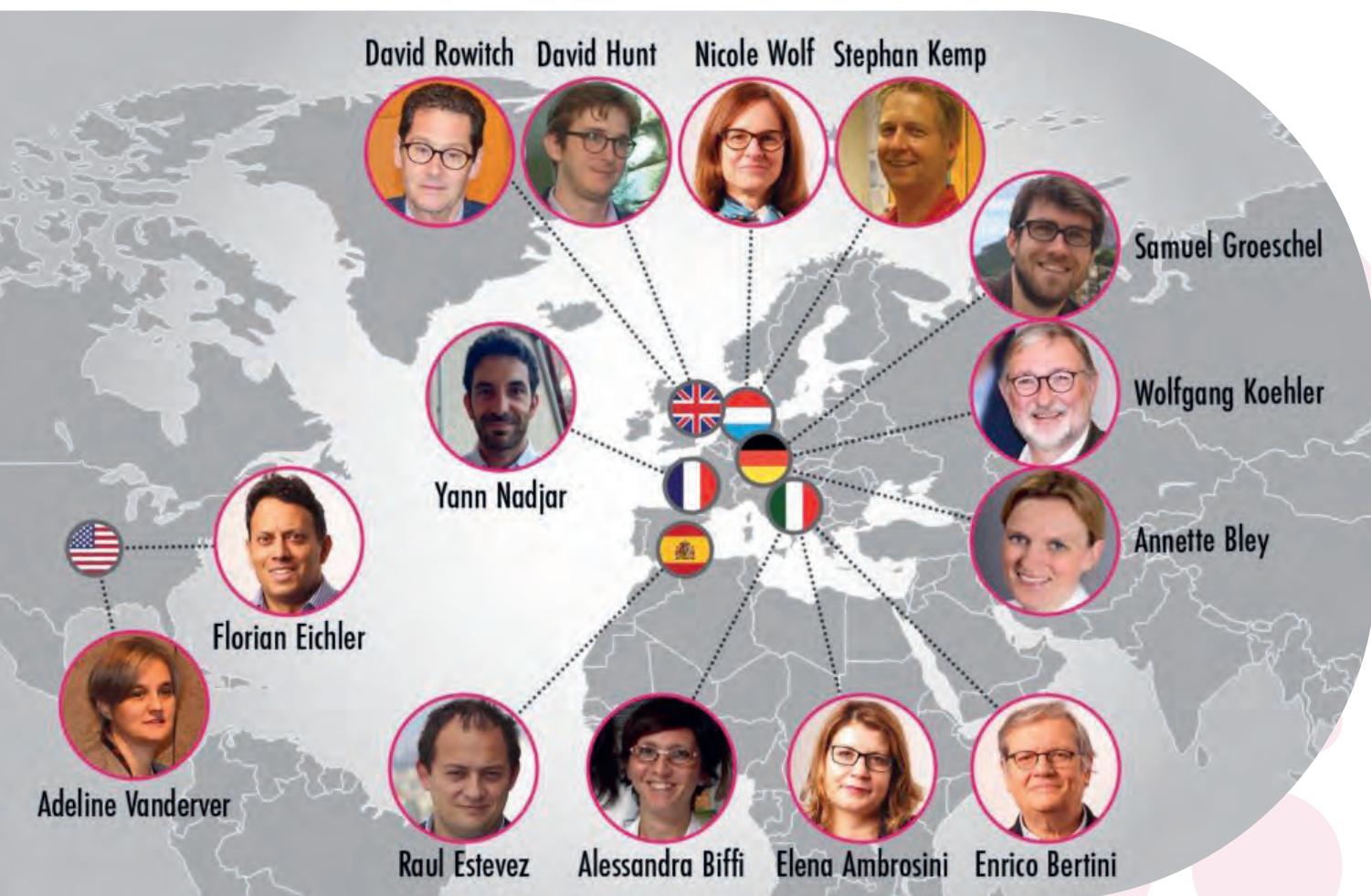
ELA International finanziert weltweit Projekte zur Suche einer Behandlung für Leukodystrophien. Auch ELA Deutschland gibt regelmäßig Spendengelder an ELA International zur Finanzierung der Forschung. Das ist wichtig, da ELA International sicherstellt, dass Finanzierungen gebündelt werden und damit die Forschung fokussiert arbeiten kann.

Genauso wie ELA Deutschland hat auch ELA International einen wissenschaftlichen Beirat. Der wissenschaftliche Beirat hat als Aufgabe, ELA International bei ihren Forschungsaktivitäten zu begleiten, insbesondere indem er ELA International dabei berät, in die richtigen Projekte zu finanzieren. Der Beirat wurde vor kurzem neu gewählt. Und siehe da, es sind auch für uns bekannte Gesichter dabei: Wolfgang Köhler, Nicole Wolf,

Anette Bley und Samuel Gröschel stellen sicher, dass unsere Gelder gut eingesetzt sind!

Der wissenschaftliche Beirat von ELA International besteht aus 15 Mitgliedern – alles Experten auf dem Gebiet der Leukodystrophien.

Den Vorsitz führt Prof. Florian Eichler, Arzt und Neurologe, Leiter der Leukodystrophie-Abteilung am Massachusetts General Hospital for Children - Boston, USA. Nicole Wolf, Ärztin für Neuropädiatrie am VU University Medical Center of Amsterdam - Amsterdam, Niederlande, wurde kürzlich zur stellvertretenden Vorsitzenden ernannt.



ELA BRINGT THERAPIEN VORAN

DR. TOBIAS MENTZEL

„Nein, leider können wir nichts für sie tun. Es gibt keine Therapie.“

Diesen Satz, oder etwas Ähnliches, haben die meisten Betroffenen von ihrem Arzt nach der Diagnose gehört. Wir haben uns als Organisation zum Ziel gesetzt, dass das anders wird. ELA sammelt seit über 30 Jahren Spenden, um Forschung zu fördern und Therapien möglich zu machen. In dieser Zeit sind über 50 Millionen Euro in Forschung investiert worden.

Die Projekte fördern in der Regel Arbeiten an Universitäten und Forschungszentren weltweit. Bereits mehrfach wurde so der Grundstein für klinische Studien und mittlerweile auch für erste zugelassene Therapien gelegt. Der Anteil, den ELA Deutschland e.V. leistet, wird immer wichtiger. In 2023 wurden 50.000 € an ELA International übergeben und für 2024 sind mindestens weitere 55.000 € geplant. Zusammen mit den anderen ELA-Organisationen wurden im vergangenen Jahr mit fast 700.000 Euro sechs neue Projekte gefördert und zwei bestehende Projekte weitergeführt.

Um einen kleinen Überblick zu geben, welche Projekte vorangebracht wurden, hier eine Zusammenfassung einiger Beispiele:

Gentherapie zur Behandlung der Megalenzephalischen Leukenzephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC)

Assumpció Bosch (Universität von Barcelona)

Die megalenzephalische Leukenzephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC) ist eine seltene genetische Erkrankung, die durch einen vergrößerten Kopfumfang, Verlust motorischer Funktionen, Epilepsie und leichten geistigen Verfall gekennzeichnet ist. Die Krankheit wird durch Mutationen in zwei Genen namens MLC1 und GLIALCAM verursacht. Es gibt keine Therapien für MLC-Patienten, sondern nur eine palliative

Behandlung.

Die Gruppe von Assumpció hat kürzlich die Wirksamkeit der Gentherapie bei der Korrektur der MLC-typischen Myelinvaakuolisierung demonstriert. Nun wollen sie zeigen, dass die Gentherapie auch in der Lage ist, die motorische Beeinträchtigung in den MLC-Knock-out-Mausmodellen zu korrigieren. Daher planen sie eine Gentherapie mit AAV-Viren, die dem Gehirn dieser Mäuse verabreicht werden, um in vivo zu testen ob dies gelingt. Diese Ergebnisse könnten im Erfolgsfall auf klinische Studien für MLC-Patienten übertragen werden.

Wiederherstellung der perivaskulären Abdeckung von Astrozyten im Zusammenhang mit MLC1-Mangel zur Heilung von MLC

Martine Cohen Lachs (Collège de France, Paris)

Das Team von Martine arbeitet ebenfalls an MLC. Ihr Team hat kürzlich gezeigt, dass MLC von frühen Defekten in der gliovaskulären Einheit ausgeht, einer spezialisierten Schnittstelle im Gehirn zwischen Blutgefäßen und Gliazellen, einschließlich eines Defekts in der Kontraktilität der Gefäße, der den Blutfluss

im Gehirn beeinträchtigt. Sie glaubt, dass diese Veränderungen der Ursprung von MLC sind. Ihr Projekt ist es nun, einen Ansatz zu entwickeln, um die Funktionen der veränderten Gehirnbe- reiche in einem Mausmodell der MLC wiederherzustellen und zu testen, ob diese Strategie die Leukodystrophie rückgängig machen kann, was den Weg für therapeutische Interventionen bei Patienten ebnet würde.

Gentherapie zur Behandlung der Pathologie des Nervensystems bei Globoidzell-Leukodystrophie

Alessio Cantore
(San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy)

Die globoide Zelleukodystrophie (GLD) ist eine neurodegenerative Erbkrankheit, die auf Defekte in einem Enzym zurückzuführen ist, das normalerweise Sphingolipide abbaut, eine Klasse biologischer Moleküle, die in der Myelinscheide vorhanden und für die Funktion des Nervengewebes notwendig sind. Der Name dieses Enzyms ist Beta-Galactosylceramidase (GALC). Eine Beeinträchtigung der GALC-Aktivität bei GLD führt zu einer fortschreitenden Demyelinisierung und Degeneration des Nervengewebes. Die meisten Menschen mit infantilen Formen sterben vor dem zweiten Lebensjahr. Derzeit gibt es keine Heilung für GLD.

In präklinischen Modellen wurden mehrere Strategien zur Enzymersatztherapie mit unterschiedlichem Erfolg ausprobiert, die bisher nie eine vollständige Korrektur der Pathologie in den betroffenen Geweben, insbesondere im zentralen und periphe-

ren Nervensystem (ZNS und PNS), erreicht haben. Die Gruppe versucht das Enzym so zu modifizieren, dass es die Bluthirnschranke überwinden kann. Das Gen für dieses modifizierte GALC wird über eine Gentherapie in die Leber gebracht, wo das Enzym hergestellt und kontinuierlich abgegeben werden soll.

Langfristiges Ziel des Projektes ist es, eine sichere und wirksame Leber-Gentherapie für GLD zu entwickeln. Die In-vivo-Gentherapie in der Leber bietet in der Tat die attraktiven Aussichten einer minimalinvasiven, einmaligen, potenziell heilenden Behandlung von GLD, indem sie dem ZNS und PNS über den Blutkreislauf anhaltend hohe Mengen eines funktionellen GALC-Enzyms zuführt.

Diese Idee könnte zu einer praktikablen, nachhaltigen, sicheren und wirksamen Lebergentherapie für GLD und möglicherweise auch für andere Leukodystrophien werden. Getestet wird diese Idee an einem Mausmodell.

Abbau der deregulierten integrierten Stressreaktion in der verschwindenden weißen Substanz

Marjo van der Knaap -
(Amsterdam University Medical Centers)

Die Leukodystrophie mit verschwindender weißer Substanz / Vanishing White Matter Disease (VWM), auch Ataxie im Kindesalter mit ZNS-Hypomyelinisierung (CACH) genannt tritt in jedem Alter auf, beginnt aber hauptsächlich bei Kleinkindern (2-6 Jahre). Kinder mit VWM leiden unter einer fortschreitenden neurologischen Behinderung.

Vor einigen Jahren hat das Team von Marjo herausgefunden, dass der Gendefekt für VWM in einem Enzymkomplex liegt, der für die Proteinsynthese entscheidend ist. Seitdem haben sie untersucht, wie die Krankheit in der Zelle ausgelöst wird, um Möglichkeiten für eine Behandlung zu finden. Sie fanden

heraus, dass sich Zellen in der weißen Substanz des Gehirns nicht zu reifen Zellen entwickeln, die ihre normale Funktion der Myelinisierung und Reparatur der weißen Substanz richtig ausführen können. Das Problem mit der Reifung zu funktionsfähigen Zellen kann die schwere Schädigung der weißen Substanz erklären. Ihre Arbeiten zeigen, dass eine abnorme Aktivierung eines Stressweges in Zellen die Krankheit verursacht. In der aktuellen Studie versuchen sie eine toxische Komponente dieses Stresswegs mit Antisense-Oligonukleotiden zu hemmen und die Effekte dieser Behandlung in einem repräsentativen Krankheitsmodell zu testen.

Diese Arbeit hat das Potenzial, relativ schnell neue Behandlungsmöglichkeiten zu eröffnen.

Entwicklung von Editing-Technologien zur Behandlung der Alexander-Krankheit

Angela Gritti
(San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy)

Die Alexander-Krankheit (AxD) ist eine seltene autosomal-dominante Erkrankung, die durch Punktmutationen im Gen verursacht wird, das für das saure Gliafibrillenprotein (GFAP), ein wichtiges Protein in Astrozyten Zellen, kodiert. Die Anhäufung des GFAP-Proteins in Rosenthal-Fasern führt zu

einer veränderten Entwicklung des betroffenen Hirngewebes. Derzeit gibt es keine Heilmittel für AxD-Patienten.

In Angelas Projekt möchten sie und ihr Team Gene-Editing-Ansätze entwickeln, um die Expression des mutierten GFAP-Proteins herunterzuregulieren oder Mutationen im GFAP-Gen in einem tierischen AxD-Modell zu korrigieren.

SCD1-vermitteltes metabolisches Rerouting der Synthese sehr langkettiger Fettsäuren bei der Adrenoleukodystrophie: eine neue therapeutische Strategie

Stephan Kemp (Amsterdam University Medical Centers)

Die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie (ALD) ist die häufigste Leukodystrophie. Alle ALD-Patienten haben eine Mutation im ABCD1-Gen, die zu einer Anhäufung von gesättigten sehr langkettigen Fettsäuren (VLCFA) in Geweben, einschließlich Nebennieren, Rückenmark und Gehirn, führt. ALD zeichnet sich durch ein auffälliges und unvorhersehbares klinisches Spektrum aus, auch innerhalb von Familien. Im Kindesalter erkranken etwa 50 % der betroffenen Jungen vor dem 10. Lebensjahr an einer Nebennierenerkrankung und 30-35 % der betroffenen Jungen entwickeln eine tödliche entzündliche Hirnerkrankung (zerebrale ALD).

Wenn ALD in einem frühen Stadium diagnostiziert wird, kann die zerebrale ALD durch eine Knochenmarktransplantation gestoppt oder rückgängig gemacht werden. Im Erwachsenenalter entwickeln praktisch alle Männer und >80% der Frauen eine chronisch langsam progrediente Rückenmarkserkrankung (Myeloneuropathie), für die es keine krankheitsmodifizierende Therapie gibt.

Leider können transplantierte Jungen auch im Erwachsenenalter eine Rückenmarkserkrankung entwickeln, da die Transplantation nur die entzündliche Komponente der Krankheit wirksam stoppt, ohne den zugrunde liegenden biochemischen Defekt zu beheben. Diese therapeutische Lücke unterstreicht die Notwendigkeit, wirksame Behandlungen zu entwickeln, die auf die Normalisierung des VLCFA-Spiegels im Gehirn und Rückenmark abzielen.

Anhand von Hautzellen von ALD-Patienten konnte Stephans Team zeigen, dass gesättigte VLCFA zellulären Stress induzieren, wobei eine längere Exposition zum Zelltod führt. Bemerkenswerterweise ist dies bei einfach ungesättigten VLCFA (Fettsäuren mit einer Doppelbindung in der Fettsäurekette) nicht zu beobachten. Das Enzym Stearoyl-CoA-Desaturase-1 (SCD1) wandelt gesättigte Fettsäuren in einfach ungesättigte Fettsäuren um. In einem früheren ELA-geförderten Projekt wurde das Medikament TO901317 (ein LXR-Agonist) als kleines Molekül identifiziert und charakterisiert, das die SCD1-Aktivität aktiviert. Die Behandlung von ALD-Zellen mit TO901317 korrigiert die VLCFA-Spiegel vollständig, und die Behandlung der ALD-Maus, bei der TO901317 dem Futter zugesetzt wurde, führte zu einer Verringerung der VLCFA-Spiegel in den Nebennieren, im Rückenmark und im Gehirn.

Leider lassen sich TO901317, und andere LXR-Agonisten, auf Grund ihrer Nebenwirkungen nicht nutzen. Dies ist vor allem darauf zurückzuführen, dass LXR-Agonisten nicht spezifisch für SCD1 sind. Stephans Team glaubt, dass eine gezielte Erhöhung der SCD1-Aktivität den schädlichen Effekt der LXR-Aktivierung umgeht und eine therapeutische Strategie bietet, um der VLCFA-induzierten Lipotoxizität bei ALD entgegenzuwirken.

In diesem Projekt versucht Stephans Team Strategien zur spezifischen Erhöhung von SCD1, zu finden.

CANAVAN STUDIEN IM KINDER-UKE

PERINAA – STUDIE - INTEGRATIVE ANALYSE DES PERIPHEREN N-ACETYLASPARTATSTOFFWECHSELS

VON DR. ANNETTE BLEY, LEITUNG KINDER-UKE LEUKODYSTROPHIE-AMBULANZ

Seit 2019 führen wir im Kinder-UKE eine vom Bundesministerium für Bildung und Forschung finanzierte Studie über die Canavan Leukodystrophie durch. Dabei kooperieren drei forschende Arbeitsgruppen aus dem Kinder-UKE, der TU Braunschweig und dem Helmholtz Institut in München miteinander.

Ziel dieser Studie ist, Krankheitsverlauf, Krankheitsmanifestationen, die auch außerhalb des Nervensystems auftreten und den Mechanismus der Krankheitsentstehung besser zu

verstehen. Die Kooperationspartner untersuchen verschiedene Krankheitsbereiche, Organsysteme und Stoffwechselwege auch mit Hilfe von Patienten-Blut- oder Gewebeproben, die mit Hilfe eines systemmedizinischen Ansatzes in der Zusammenschau interpretiert werden. Hierfür verwenden die Kollegen des Helmholtz-Institutes in München eine Informatik-basierte Modellierung für ein prädiktives mechanistisches Modell des NAA-Stoffwechsels.

Zusätzlich wurde im Rahmen des PeriNAA-Projekts die Methode für ein Neugeborenen-Screening für die Canavan Leukodystrophie in Trockenblutproben etabliert, die insbesondere dann eine große Bedeutung gewinnt, sobald eine zugelassene Therapie für die Canavan Leukodystrophie existiert.

Bei Interesse können sich Familien mit Canavan-Patienten gern bei uns melden:

Jessica Bunge, 040/7410-56391
oder Email j.bunge@uke.de.

ASPA-TX STUDIE ÜBER DEN NATÜRLICHEN KRANKHEITSVERLAUF DER CANAVAN LEUKODYSTROPHIE

VON FRANZISKA HELD, STUDIENKOORDINATORIN CANINFORM, KINDER-UKE

Seit Februar 2020 läuft im Kinder-UKE in Hamburg-Eppendorf die Studie „CANinform“, eine Studie über den natürlichen Verlauf des Morbus Canavan, die helfen soll, die Krankheit besser zu verstehen und Vergleichsdaten für eine Gentherapie in den USA sammelt.

In Kooperation mit dem Massachusetts General Hospital, Harvard University, Boston werden für die Firma ASPA-Therapeutics nach einem Studienplan Patienten in regelmäßigen Abständen gesehen und untersucht, entweder in der Klinik oder per Videosprechstunde. Begonnen wurde mit wenigen Pilotpatienten. Insgesamt sind an beiden Standorten nun mittlerweile 59 Teilnehmer eingeschlossen. Die Patienten werden je nach Alter in verschiedene Kohorten eingeteilt, wobei jüngere Patienten in kürzeren Abständen gesehen werden als ältere Patienten.

Durch die Zusammenarbeit verschiedener Berufsgruppen ist ein sogenannter Visit, also ein Studienbesuch, erst möglich,

da verschiedene Untersuchungen und Entwicklungstestungen durchgeführt werden müssen. Das bedeutet, dass Termine mit Physiotherapeuten, Kinderärzten, Augenärzten und Optometristen koordiniert werden müssen, die auch in den Kalender der Familien passen, was manchmal eine Herausforderung ist.

Unser Studienstandort ist zuständig für deutsche und internationale Patienten, sodass wir bei den Besuchen per Videosprechstunde Patienten aus aller Welt betreuen. Die Visits vor Ort im Kinder-UKE gehen meist über mehrere Tage und werden zusammen mit einem Reiseanbieter geplant.

Patientendaten aus einer Verlaufsstudie helfen nachzuweisen, ob eine Behandlung wirksam ist. Die Studie schließt weiterhin Patienten mit der Canavan Leukodystrophie ein. Wer Interesse an einer Teilnahme hat, kann sich gern bei uns melden. Entweder telefonisch unter der **040/7410-56391** oder per E-Mail an f.held@uke.de.

SMART-ALD

FITNESSPROGRAMM FÜR SYMPTOMATISCHE FRAUEN MIT X-ALD

CARLA BÄHR (B.SC. SPORTWISSENSCHAFTLERIN), DR. LISA SCHÄFER (DIPL.-PSYCHOLOGIN)

Die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie (X-ALD) ist eine seltene, genetisch bedingte Stoffwechselstörung, bei der es durch eine Mutation im ABCD1-Gen zu einem fehlerhaften Abbau sehr langkettiger Fettsäuren (engl.: Very Long-Chain Fatty Acids = VLCFA) im Körper kommt. Die Anhäufung dieser Fettsäuren im Blut und Gewebe führt im Laufe des Lebens zu einer Schädigung des Myelins im Rückenmark (Myelopathie) und in den peripheren Nerven (periphere Neuropathie). Diese Verlaufsform der X-ALD wird als Adreno-Myelo-Neuropathie (AMN) bezeichnet und ist die häufigste Verlaufsform der X-ALD im Erwachsenenalter. Die AMN zeigt sich vordergründig bei Betroffenen in zunehmenden Gleichgewichts- und Gangstörungen, Blasen- und/oder Mastdarmfunktionsstörungen,

Gefühlsstörungen in den Beinen sowie Paraspastiken. Bis zu 80% der Jungen und Männer entwickeln zudem eine Nebenniereninsuffizienz (Morbus Addison). Bei Frauen mit X-ALD ist eine Nebenniereninsuffizienz eher selten (<5%), sodass man korrekterweise bei symptomatischen Frauen von einer Myeloneuropathie-Variante statt AMN (Adreno = die Nebenniere betreffend) der X-ALD sprechen kann.

Alle Männer entwickeln im Laufe ihres Lebens eine AMN, die bereits schon ab den 20. Lebensjahr beginnen kann. Frauen mit X-ALD zeigen einen mildereren und langsameren Verlauf, sie entwickeln häufig erst Symptome einer Myeloneuropathie ab dem 40. Lebensjahr. Es gibt aber auch Frauen mit X-ALD,

die bereits im jungen Erwachsenenalter Symptome zeigen, und wiederum auch Frauen, die ihr Leben lang symptomfrei bleiben. Die Ursachen für unterschiedliche Verläufe bei Männern und Frauen sind noch nicht gut untersucht und verstanden.

Leider gibt es für die Myeloneuropathie/AMN noch keine Heilung, die Therapien sind vorwiegend symptomatisch und supportiv. Laut aktueller Leitlinie zur Diagnostik und Therapie von Leukodystrophien im Erwachsenenalter (Schöls et al., 2022) stellt die Physiotherapie eine zentrale Säule in der symptomatischen Therapie der Myeloneuropathie/AMN dar. Der Zugang zu einer krankheitsspezifischen Physiotherapie ist jedoch häufig durch die fehlende Expertise ambulanter Versorger für die X-ALD-Symptomatik begrenzt. Eine weitere Hürde stellen finanzielle und zeitliche Belastungen von Betroffenen in ländlichen Gebieten dar, die oft lange Anfahrten zu ihren Behandlungen haben. Auch schwerer beeinträchtigte Patient*innen, die eine aufsuchende Physiotherapie bedürfen, finden oft keine entsprechende Anbindung. Webbasierte Angebote durch ein auf die Krankheit spezialisiertes Zentrum haben ein großes Potential, die physiotherapeutische Versorgung von Menschen mit Myeloneuropathie zu intensivieren und eine regelmäßige Teilnahme von jedem beliebigen Ort aus zu ermöglichen.

Bisher gibt es noch keine Studie, die die Auswirkung von regelmäßiger Physiotherapie auf die Myeloneuropathie/AMN sowie das Wohlbefinden und die Lebensqualität von Menschen mit X-ALD untersucht. Jedoch gibt es bereits Befunde im Bereich der Multiplen Sklerose (MS), einer Erkrankung mit vergleichbarer klinischer Symptomatik zur AMN, die nachweisen, dass regelmäßige Sportübungen die körperliche Aktivität, Muskelkraft, Funktionalität und die Lebensqualität der Betroffenen deutlich verbessern kann (Vural et al., 2023).

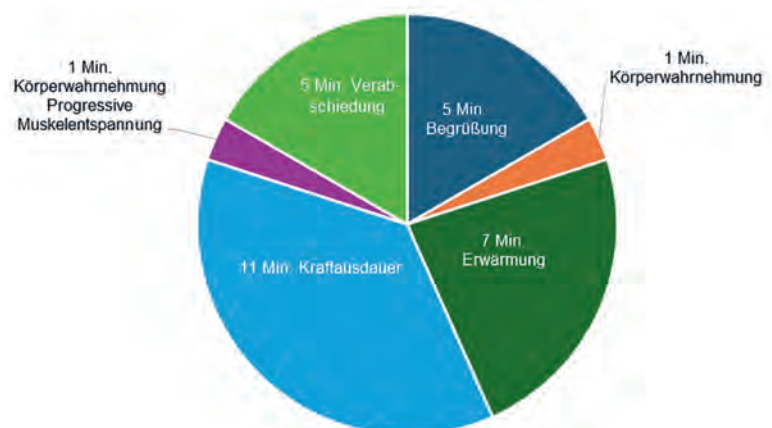
Im Rahmen der Studie SMART-ALD (Leitung: Dr. med. Wolfgang Köhler), in der die Wirksamkeit einer neuen Lifestyle-Intervention zur Verbesserung der Lebensqualität bei symptomatischen Frauen mit X-ALD geprüft wurde, erhielten Studienteilnehmerinnen erstmalig das Angebot, an einem 6- bis 12-monatigen webbasierten Fitnessprogramm teilzunehmen. Die Teilnehmerinnen konnten selber entscheiden, wie regelmäßig sie an den wöchentlich angebotenen Fitnessgruppen und Einzeltrainings teilnehmen möchten. Ziel des Fitnessprogramms war es, die körperliche Aktivität und das Wohlbefinden sowie die Selbstwirksamkeit der Teilnehmerinnen langfristig zu steigern. Eine Trainingseinheit dauerte ca. 30-45 Minuten und umfasste Übungen, die sich auf die jeweiligen Einschränkungen und die Fitness der Teilnehmerinnen individuell anpassen ließen. Jede Trainingseinheit folgte einem bestimmten Ablauf, der in Bild 1 schematisch dargestellt ist. Praktische Übungen aus jeder Phase des Fitnesstrainings wurden von uns im Rahmen eines Workshops am 11. November 2023 auf dem ELA-Familientreffen in Hannoversch-Münden vorgestellt. Anleitungen zu den jeweiligen Übungen gibt es aber auch in Form von YouTube-Videos (siehe Bild 2).

Wir arbeiten aktuell an weiteren Videos, es lohnt sich also, auch in Zukunft unseren YouTube-Kanal zu besuchen.

Als besonders wichtig wurde in unserem Training das Gleichgewicht angesehen. Mithilfe von verschiedenen Übungen sollten die drei Hauptsysteme des Gleichgewichts (visuelles, vestibuläres und propriozeptives System) gestärkt werden. Anders gesagt wird das zentrale Nervensystem darin geübt, die verschiedenen Reize des Sehens, Bewegens, räumlichen Orientierens und der Wahrnehmung zusammenzuführen und eine sichere Standsituation zu schaffen. Besonders herausfordernd war das auf eine Erwärmung folgende Krafttraining. Die in den Beinen bestehende Muskelschwäche, welche durch die periphere Neuropathie bei Myeloneuropathie/AMN bedingt wird, sollte durch den Kraftanteil der Trainingseinheit gestärkt werden. Aber nicht nur die Muskulatur der Beine, sondern auch des Oberkörpers stand im Fokus des Trainings. Gleichgewichts- und Gangstörungen führen häufig zu Stolpern und Stürzen was mit einem hohen Verletzungsrisiko einhergeht. Zur besseren Abfederung bzw. „Auffangen“ im Falle eines Sturzes sollte die Stützkraft des Oberkörpers durch Übungen wie dem Kreuzheben im Sitzen oder Stehen gestärkt werden. Auch unterschiedliche Varianten des Liegestützes waren Teil der Kräftigung und wurden zur Sturzprävention trainiert.

Aktuell werten wir die Daten des Fitnessstrainings aus und möchten diese im Anschluss in einer renommierten Fachzeitschrift mit internationaler Reichweite veröffentlichen. Auch über die Kanäle von ELA werden wir Sie über neueste Kenntnisse informieren. Erste Blicke in die Studiendaten zeigen, dass die Teilnehmerinnen des Fitnessprogramms bereits nach 6 Monaten Training weniger Angst vor Stürzen aufgrund von Gleichgewichtsstörungen berichten, im Vergleich zu Teilnehmerinnen der Studie SMART-ALD, die kein Fitnessprogramm erhielten. Zudem nahm das psychische Wohlbefinden und das Erleben von Selbstwirksamkeit in der Fitnessgruppe im Vergleich zu Teilnehmerinnen ohne Training zu. Auch objektiv gemessene körperliche Aktivität, die von jeder Teilnehmerin durch einen Fitness-Tracker als Schritte, Minuten körperlicher

BILD 1



Wissenschaft und Forschung

Aktivität sowie verbrauchte Aktivkalorien pro Tag erfasst wurde, zeigte sich über die Zeit hinweg in der Fitnessgruppe als verbessert.

Wer Fragen zum Fitnesstraining bei Myeloneuropathie/AMN hat oder mehr über X-ALD oder unsere Forschungsarbeit in

der Leukodystrophie-Ambulanz Leipzig erfahren möchte, kann sich gerne bei uns melden. Ein ganz herzlicher Dank geht an ELA Deutschland e.V. und ELA International e.V., die die Studie SMART-ALD finanziert haben. Nicht zuletzt möchten wir all unseren Studienteilnehmenden einen großen Dank aussprechen, ohne die unsere Forschung nicht möglich wäre!

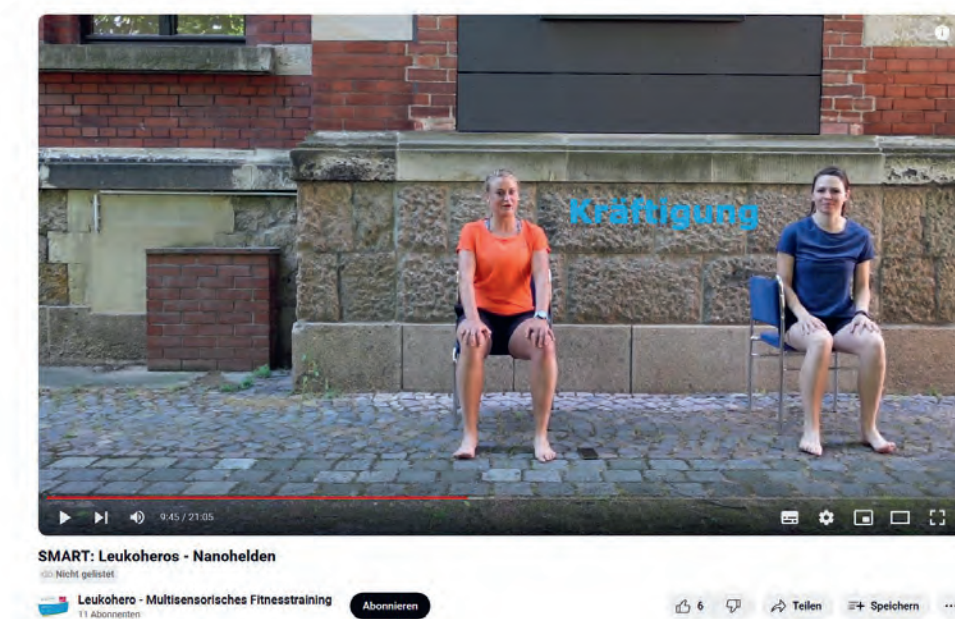
Kontakt:

Carla Bähr, B. Sc. & Dr. Dipl.-Psych. Lisa Schäfer
Universitätsklinikum Leipzig
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Leukodystrophie-Ambulanz
Myelin – Zentrum Leipzig
E-Mail: lisa.schaefer@medizin.uni-leipzig.de
Tel.: 0341 – 97 20086

QR-Code zum Scannen:



BILD 2 Website-Link: <https://www.youtube.com/watch?v=kWD6bFnXXo4>



STUDIENAUFRUFE

FÜR PATIENT*INNEN MIT CSF1R-MUTATION/HDLS/ALSP

DR. MED. CAROLINE BERGNER, DR. MED. WOLFGANG KÖHLER

Die CSF1Rezeptor-assoziierte Leukenzephalopathie (CSF1RE) ist eine Leukodystrophie des Erwachsenenalters, sie wird auch mit dem Begriff HDLS (hereditäre diffuse Leukodystrophie mit axonalen Spheroiden) oder ALSP (Adult beginnende Leukodystrophie mit axonalen Spheroiden und pigmentierten

Gliazellen) bezeichnet. Symptome treten nach einer normalen kindlichen und jugendlichen Entwicklung klassischerweise im mittleren Erwachsenenalter auf und bestehen in kognitiven Defiziten und motorischen Einschränkungen. Oft schreiten die Einschränkungen schnell, innerhalb von wenigen Jahren

stark voran. Der CSF1Rezeptor, der in der Erkrankung durch Mutationen verändert ist, befindet sich auf sogenannten Mikrogliazellen, d.h. den Blut- bzw. Immunzellen des Nervensystems. Diese Zellen scheinen durch den genetischen Defekt in ihrer Funktionsfähigkeit eingeschränkt zu sein. Wie genau diese Veränderungen zu der Erkrankung führen, und wie man die Funktionsfähigkeit der Zellen wiederherstellen kann, ist nicht vollständig verstanden.

In den letzten Jahren konnte gezeigt werden, dass ein Ersatz der Mikrogliazellen durch eine hämatopoetische Stammzelltransplantation die CSF1RE stoppen kann. Wie bei anderen transplantierbaren Leukodystrophien ist auch hier die frühzeitige Diagnosestellung entscheidend, um bleibende neurologische Schäden abzuwenden und die Erfolgsaussichten der Therapie zu erhalten. Daher ist die Abklärung der Familie von Patient*innen von entscheidender Bedeutung, denn nur so können Genträger*innen vor Beginn der Symptome identifiziert werden. Die Erkrankung wird autosomal dominant vererbt, Kinder und Geschwister von Patient*innen können also mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% ebenfalls Genträger*innen sein.

Die hämatopoetische Stammzelltransplantation ist nach bisherigen Erkenntnissen eine wirksame aber sehr intensive Therapie, die auch mit Risiken verbunden ist. Daher wird sie nicht präventiv bei bekannter Genträgerschaft durchgeführt, sondern erst bei Ausbruch der Erkrankung. Genträger*innen müssen daher regelmäßig von Spezialzentren untersucht werden, um frühe Erkrankungsstadien rechtzeitig zu erkennen und zu behandeln.

Durch die Firma VIGIL Neuroscience wird ein neues Medikament untersucht, welches durch eine einfache Stimulation der Mikrogliazellen deren Funktionsfähigkeit wiederherstellen soll, ohne diese zu ersetzen (IGNITE Studie). Das Medikament wird monatlich intravenös verabreicht, das heißt, über eine Infusion in den Blutkreislauf des Betroffenen gebracht. Die Firma führt zudem parallel eine Registerstudie durch (ILLUMINATE), in der die Daten von Patient*innen mit CSF1RE ohne Behandlung in halbjährlichen Studienvisiten gesammelt werden, um den unbehandelten Krankheitsverlauf mit behandelten Patienten (Medikament) vergleichen zu können. In wieweit das Medikament eine Alternative zur Stammzelltransplantation darstellen kann, muss in diesen Studien gezeigt werden. Die Leukodystrophie-Ambulanz des Universitätsklinikum Leipzig ist als zertifiziertes Prüfzentrum an der VIGIL-Register und Behandlungsstudie beteiligt und schließt in erstere weiterhin Studieninteressent*innen ein.

Wir bieten in der Leukodystrophie-Ambulanz Leipzig die genetische Beratung für Angehörige von Patient*innen mit CSF1RE an und haben im Laufe der letzten Jahre Vorsorgeprogramme für betroffene Genträger*innen entwickeln können. Darüber hinaus besteht eine enge Zusammenarbeit mit der Klinik für Hämatologie des Universitätsklinikum Leipzig, dort wurden bereits mehrere Patient*innen mit CSF1RE mit einer Stammzelltransplantation behandelt.

Zudem möchten wir in unserer Leukodystrophie-Forschungsgruppe in einer neuen Studie "ALSP-Transkript" besser verstehen, welche Einschränkungen genau in Blutzellen durch den Gendefekt zustande kommen, und wie sich die Zellen bei Ausbruch der Erkrankung verändern können. In einer aktuell laufenden Studie untersuchen wir durch hochsensitive Methoden Zellen der Nervenflüssigkeit und des Blutes von Patient*innen mit CSF1RE zu verschiedenen Stadien der Erkrankung: Vor Beginn der Symptome, nach Symptombeginn und nach Stammzelltransplantation. Es handelt sich um einen einzelnen Studientermin, im Rahmen der Teilnahme erfolgt eine genaue klinische Untersuchung und einmalig eine Blutentnahme und Nervenwasserpunktion. Mit der Teilnahme unterstützen Sie uns bei der Erreichung zweier Ziele: Wir möchten Möglichkeiten eröffnen, den Beginn der Erkrankung, und damit den richtigen Zeitpunkt für eine Therapie noch genauer zu bestimmen. Zum anderen möchten wir neue Ansatzpunkte für eine therapeutische Beeinflussung der Zellen entwickeln. Auf diese Weise hoffen wir, dass zukünftig möglicherweise noch weitere alternative Therapieansätze zur hämatopoetischen Stammzelltransplantation angeboten werden können. Transport- und Unterkunftskosten können bei Teilnahme an einer der genannten Studien (Liquorstudie oder VIGIL Registerstudie) übernommen werden.

Patient*innen, die sich für eine Beratung im Hinblick auf Therapieoptionen, Vorsorgeprogramme oder eine der hier genannten Studien interessieren, können sich gern an unser Zentrum wenden.

Kontakt:

Dr. med. Caroline Bergner
Universitätsklinikum Leipzig
Klinik und Poliklinik für Neurologie
Leukodystrophie-Ambulanz
Myelin – Zentrum Leipzig
Liebigstr. 20a, 04103 Leipzig
E-Mail: caroline.bergner@medizin.uni-leipzig.de
Tel.: 0341 – 97 11747

SPENDENTOUR GEGEN LEUKODYSTROPHIEN



Eine besondere Spendenaktion für ELA Deutschland e.V. startete im vergangenen Jahr **Willi Schuh**. Er fuhr vom 25. Juni bis 5. Juli 2023 mit dem Rad in 10 Etappen quer durch die Alpen. Er startete in den französischen Alpen bei Allemond und fuhr über die Schweiz und Italien nach Bruggen in Österreich. Dabei erklimm er auf über 1000 km Strecke die höchsten Pässe der Alpen. Mit der Aktion sammelte er insbesondere über Social Media sehr viel Aufmerksamkeit für Leukodystrophien. Gemeinsam mit dem Round Table RT108 Koblenz konnte er zudem über **20.000 Euro** Spendengelder sammeln. Wir möchten uns an dieser Stelle nochmals herzlich für diese Aktion und das außergewöhnliche Engagement bedanken. Hut ab und vielen Dank! Mehr über Willi und seine Motivation erfahrt ihr in dem folgenden Interview.

INTERVIEW MIT WILLI SCHUH

SEBASTIAN SCHOEPS - GEFÜHRT AM 07.12.2023

ELA: Hallo Willi. Schön, dass es mit dem Interview funktioniert hat. Stell dich bitte einmal kurz für die ELA-Mitglieder vor und erzähle etwas über deinen Bezug zum Roundtable.

Willi: Hallo, ich bin der Willi Schuh, bin 34 Jahre alt, komme

aus Koblenz und bin aktuell Präsident vom „Roundtable 108 Koblenz“. Das ist ein „Service-Club“, den man sich vorstellen kann, wie einen Stammtisch. Man trifft sich aber nicht einfach so, sondern wir initiieren und unterstützen auch zweimal im Monat soziale Projekte. Und 2023 habe ich eine Fahrradspendentour gemacht und damit auch ELA-Deutschland e.V. geholfen.

ELA: Du hast ja schon im Vorfeld eine Spendentour gegen Blutkrebs gemacht. Wie bist du zum Fahrrad gekommen und wie hat sich der caritative Gedanke gebildet?

Willi: 2021 habe ich schonmal eine Spendentour von Koblenz nach Alpe de'Huez gemacht. Das Ganze fand statt für den Verein Netzwärme e.V., der schwerkranke Kinder unterstützt. Grundsätzlich bin ich in der Coronazeit auf die Idee gekommen. Dort durfte man eine ganze Zeit lang keinen Mannschaftssport betreiben und ich bin leidenschaftlicher Fußballer. Dann habe ich mir ein Fahrrad bestellt und dachte, dann mach ich mal eine Fahrradtour. Als Kind habe ich immer sehr gerne Profi-Radsport geschaut, Jan Ulrich war mein Held der Kindheit und Alpe de'Huez war immer die Königsetappe



der Tour de France. Ich habe mir dann als Ziel gesetzt, nach Alpe de'Huez zu fahren und im Rahmen von Roundtable entstand die Idee, "komm wir machen eine Spendentour daraus". Da es in der Coronazeit auch schwieriger war, soziale Projekte zu initiieren oder zu unterstützen. Die Spendentour konnte relativ coronaneutral organisiert werden und diese Plattform wurde dann 2023 nochmal aufgegriffen.

ELA: Wie bist du auf die Thematik der Leukodystrophien aufmerksam geworden?

Willi: Durch den Sohn (14 Jahre, juvenile MLD) meiner Cousine ist mir bewusst geworden, dass es diese Krankheit gibt. Was das genau ist, wusste ich jedoch nicht. Genauer habe ich mich damit beschäftigt, als ich Präsident des Roundtable wurde. In meinem Präsidentenjahr wollte ich wieder etwas Besonderes machen. Es war schnell für mich klar, dass ich etwas gegen Leukodystrophien machen wollte, da es dieses Thema in meiner Familie gibt. Daraufhin habe ich meine Cousine und ihren Mann angerufen und gefragt, wen man unterstützen bzw. bespenden kann. Die beiden haben mir dann ELA e.V. als gute Anlaufstelle empfohlen und im Rahmen der Vorbereitungen habe ich mich intensiver mit dem Thema Leukodystrophien auseinandergesetzt.

ELA: Hast du ein paar Zahlen über deine gefahrene Tour?



Willi: Insgesamt bin ich in den 10 Tagen 1.108 km gefahren und habe 25.000 Höhenmeter überquert.

ELA: Welche Pläne hast du für deine Zukunft? Kann man sich auf eine neue Aktion von dir freuen?

Willi: Ja, also dieses Jahr mache ich mal eine Pause. Ich werde mal ganz „normal“ Urlaub machen und keine Schindertour. Nächstes Jahr – also 2025 – habe ich nochmal vor, eine richtig große Tour zu fahren, die über 3 Wochen geht. Der Gedanke geht dahin, dass ich jeweils ein Tag vor der Tour de France die entsprechende Etappe fahre. Das wird das Ende der Trilogie, sozusagen die Krönung meiner Spendentouren.

ELA: Gibt es schon eine Idee, welches caritative Projekt du mit der letzten Tour unterstützen möchtest?

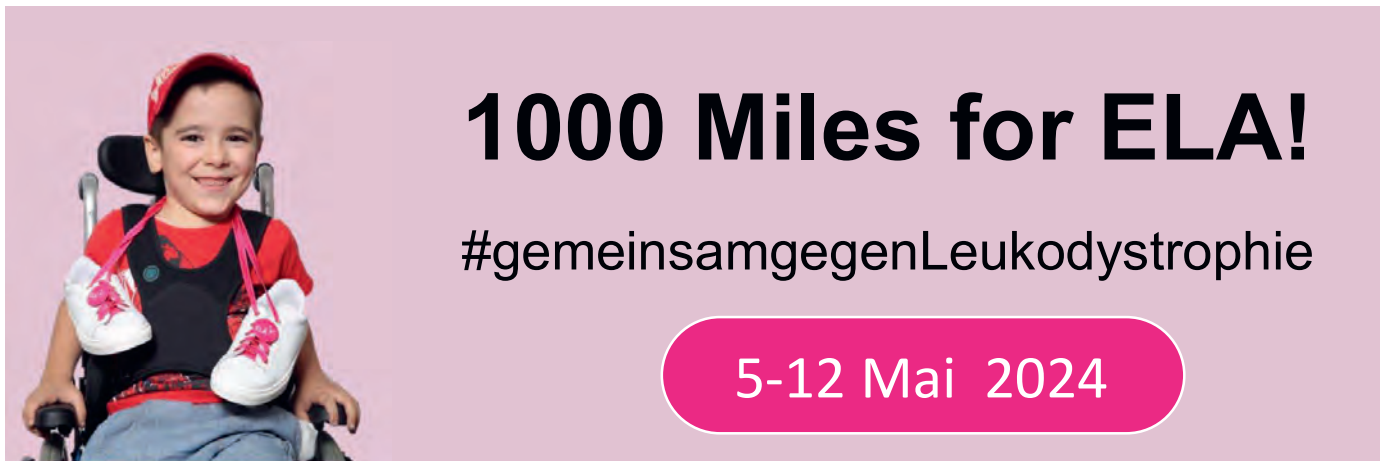
Willi: Natürlich wird das mit den Mitgliedern des Roundtable 108 Koblenz abgestimmt. Für mich persönlich steht es fest, dass ich es wieder für ELA Deutschland e.V. machen möchte.

ELA: Das kommt überraschend. Da werden sich sehr viele freuen. Gib es noch etwas, das du zum Schluss an die ELA-Mitglieder richten möchtest?

Willi: Ja, es gibt einen Grund, warum ich ELA Deutschland e.V. wieder in meine Spendentour nehmen möchte. Ich finde es ganz wichtig, dass man das Thema Leukodystrophien bekannt macht. Das man den Mitmenschen zeigt, es gibt hier eine Erkrankung, die unter dem Radar schlummert. Die ganz viel Geld benötigt, um Grundlagenforschung zu betreiben, damit die Erkrankung irgendwann geheilt werden kann. Ich kann nur jedem ELA-Mitglied sagen: "motiviert euch auch dazu Laut zu sein, von ELA zu berichten, von der Krankheit zu berichten, damit ganz viele Menschen es auf dem Schirm haben und auch an ELA Deutschland e.V. spenden und damit was richtig Sinnvolles machen."

ELA: Vielen Dank für das Interview. Wir wünschen dir für die Zukunft alles Gute, viel Gesundheit und dass du alle deine persönlichen Ziele erreichst.





1000 Miles for ELA!

#gemeinsamgegenLeukodystrophie

5-12 Mai 2024



Neurodegenerative Erkrankungen der weißen Gehirns substanz



Leukodystrophien sind immer erblich



Jeder 7700. Mensch hat eine Leukodystrophie



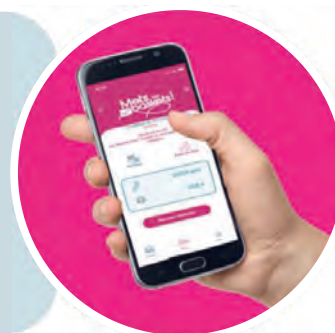
Leukodystrophien betreffen vor allem Kinder

Leukodystrophien zerstören die Umhüllung der Nerven. Oft zuvor völlig gesunde Kinder bauen ganz plötzlich ab und verlieren alle Sinne: werden taub, blind, verlieren ihre Sprache und verlieren zu laufen. Leukodystrophien führen fast immer zum frühen Tod. **Helfe auch du Kindern mit Leukodystrophien!**



MITMACHEN IST GANZ EINFACH

- Laufe und sammle Kilometer und Schritte
- Nutze die ELA-Mobil-App "Mets Tes Baskets"
- Unterstütze mit deiner Spende Kinder, die nicht laufen können
- Eine Urkunde hast du dir ganz sicher verdient



UNTERSTÜTZE KONKRETE PROJEKTE

- Mit je 500 € können wir Familien ermöglichen, an einem ELA-Wochenende teilzunehmen, um andere Familien mit Leukodystrophien zu treffen.
- Mit 44000 € können wir ein Symposium organisieren, um Ärzte, Wissenschaftler und Patienten zusammen zu bringen, zu informieren und zu vernetzen.
- Mit 122000 € können wir ein Projekt finanzieren, das Gentherapien für Leukodystrophien erforscht.



Los geht's

- Melde dich auf unserer Homepage ganz einfach an.
- Ihr seid ein Verein, dann meldet euch gerne unter info@elaev.de, wir richten euch eure ganz eigene Challenge ein



SPENDEN STATT SCHENKEN!

WAS MENSCHEN DARAUS FÜR ELA MACHEN!

MICHAEL SCHOLZ

Wilma Simonis Ehemann ist Fördermitglied bei ELA aber genauso stark engagiert sie sich selbst gerne für andere.

„Mir geht es gut und deshalb gebe ich gerne etwas ab an Menschen, die Hilfe brauchen“, sagt Wilma Simonis.

Sie hat anlässlich ihres 60. Geburtstags Freunde und Verwandte um eine Geldspende für gemeinnützige Organisationen gebeten und das kam offensichtlich gut an. Den tollen Betrag über 2.100 Euro hat sie aufgerundet und auf zwei Organisationen aufgeteilt, die ihr wichtig waren. Spendenempfänger waren das Limburger Frauenhaus und ELA Deutschland e.V. Diese beiden Vereine bekamen jeweils 1.100 Euro.

„Wir sind Freunde der Familie Otto und bei ihrer Tochter Johanna wurde das 4H-Syndrom (ein seltener Gendefekt,

der das zentrale Nervensystem betrifft) vor vielen Jahren diagnostiziert.

Der Verein ELA Deutschland e.V. unterstützt betroffene Familien durch Vernetzung und fördert die Forschung für diese Krankheiten“ begründet sie ihre Spendenentscheidung zugunsten ELA.

Sie zieht für sich ein Fazit und „vielleicht gibt es ja noch mehr Menschen, die sich ein Beispiel nehmen und ihren Geburtstag, Weihnachten oder einen anderen Anlass für eine Spendenaktion nehmen! Das wäre toll und so wichtig“.

ELA weiß, dass es schon mehrere Spenden von Familie Simonis/Schmitz gab und sagt dafür ganz laut DANKE!

Weitere Informationen zu „Spenden statt schenken“ finden Interessierte hier und auf der Webseite von ELA:

www.elaev.de/spenden-helfen/jetzt-statt-schenken/

UND SO GEHT ES:

Ein Geschenk von Herzen

Sie suchen nach einer passenden Geschenkidee für Ostern, Weihnachten, Geburtstag oder ähnlichem?

Dann verschenken sie doch etwas was (andere) wirklich glücklich macht!

Anstatt Vergängliches zu schenken, spenden Sie den Betrag für die Forschung an Leukodystrophien und schenken sie so Hoffnung für unsere Kinder. So überraschen sie ihre Liebsten in diesem Jahr mit einem besonderen Geschenk, denn mit einer Geschenkspende schenken Sie doppelt Freude.

Mehr Infos hier



SO KÖNNEN SIE MITMACHEN



- Wählen Sie ihre Spendensumme: Orientieren Sie sich einfach an dem Betrag, den sie sonst für Geschenke ausgeben. Denken Sie daran: Einen Teil der Geschenkspende können Sie sich über die Steuererklärung zurückholen.
- Spenden Sie ganz einfach und bequem über unser Online-Spendenformular oder per Überweisung auf das **ELA Spendenkonto**:

ELA Deutschland e.V.

IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01

BIC: GENODE61AZY Volksbank Alzey-Worms e.G.

mit dem Verwendungszweck „Spenden statt Schenken“.

- Füllen sie das zweite Feld für ihre Spendenurkunde (=> unter dem Spenden-Button!) aus und bekommen sie diese von uns zugesendet. Drucken Sie sie gern selbst aus – so können Sie sie gleich verschenken.
- Eine Spendenbescheinigung geht Ihnen automatisch oder bei Spenden unter 300 Euro auf Anfrage zu.

SPENDEN FÜR ELA:

LYNN SORGT IN HILTER FÜR EINE KETTENREAKTION.

MICHAEL SCHOLZ

Die Diagnose "Morbus Canavan" für ihre junge Tochter Lynn stürzte Familie Wechelmann aus Hilter in eine tiefe Krise. Erfreulicherweise bot sich kurz nach der Diagnose die Chance, an einer Studie in den USA teilzunehmen (wir berichten dazu separat in dieser Journal-Ausgabe). Um aus Dankbarkeit für diese Chance etwas "zurückzugeben", waren sie hochmotiviert, etwas für ELA zu tun, die Öffentlichkeit über Leukodystrophien aufzuklären und Fundraising für die Forschung zu betreiben, denn möglicherweise profitieren sie gerade von dem Studienverlauf in den USA.

Durch ihre starke Verwurzelung in der Stadt Hilter in Niedersachsen fanden sie schnell Unterstützer, denn selbst haben sie durch die Teilnahme an der Studie nur noch begrenzt Zeit. Ohne die vielen engagierten, meist ehrenamtlichen Aktiven, wäre das gar nicht möglich gewesen.

Es waren so viele Einzelaktivitäten, dass man sie hier gar nicht komplett aufzählen kann. Herausstellen möchten wir jedoch das große Engagement für ELA auf dem Ockermarktfest. Dort wurde zum Beispiel ELA-Schnaps an einem Aktionsstand und an fast allen Getränkeständen verkauft. Spendendosen zierten die Reihen der Partymeile und überall trugen Veranstalter und Besucher ELA-Buttons an ihrer Kleidung.

Im Vorfeld des Ockermarktfestes wurde bereits ein Schullauf zugunsten ELA organisiert. Eine schöne Idee, denn dort wurde sichtbar, was uns wichtig ist. Dort laufen Kinder für Kinder, die nicht mehr laufen können.

Und damit nicht genug: Die Kettenreaktion weitete sich über

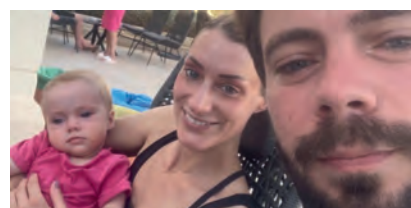
einen Schützenverein auf den Kreisschützenball aus. Dort hat eine engagierte Schützin nicht nur auf die Spendenaktion aufmerksam gemacht und dekoriert, sondern auch auf der Bühne über Leukodystrophien berichtet. Das hat der guten Stimmung nicht geschadet und die Spendenbereitschaft gesteigert.

Zahlreiche Spender aus dem privaten und beruflichen Kreis der Familie bündelten ihre Spenden und überwiesen diese an ELA.

Unter dem Motto „Hilter hilft“ kam so eine Spendensumme im fünfstelligen Bereich zusammen. Dieser Erfolg hat die Erwartungen der Familie übertroffen und zeigt, wie die Lebensgeschichte einer Familie die Unterstützungsbereitschaft einer ganzen Region bewegen kann.



„Hilter vereint“ Spendenaktion gegen Leukodystrophien!
Leukodystrophien sind bisher unheilbar und zerstören die schützende Myelinschicht im zentralen Nervensystem. Betroffene verlieren zu laufen, zu sprechen, letztlich alle Fähigkeiten und sterben früh.
Betroffene sind meistens Kinder unter 10 Jahren.



Familie Wechelmann/Meyer zu Nolle (aus Hilter) ist eine Familie die von dieser Krankheit betroffen ist. Ihre Hoffnung stützt sich auf eine Studie in den USA.

Jede Spende mit der Mitteilung: „Hilter vereint“ hilft Forschung zu fördern.

QR-Code scannen.



INTERVIEW MIT UNSEREM NEUEN PATEN MANUEL ANDRACK

BJÖRN SEIDEL

Er war der Sidekick von Harald Schmidt in der Harald Schmidt Show bei SAT.1, er ist 1. FC Köln Fan, lebt heute im Saarland, die Zeitung "Die Welt" nennt ihn den Wanderpapst Deutschlands, er ist Journalist und Buchautor und Bierbotschafter. Seit 2023 ist er auch Pate für ELA Deutschland - ich spreche von Manuel Andrack. Anfang des Jahres habe ich Manuel kontaktiert und ihn gefragt, ob er bei ELA mitmachen möchte. Manuel hat sofort zugesagt. Wir glauben, dass Manuel sehr gut zu uns passt: Er sieht das Leben positiv und hat gleichzeitig eine gewisse Ernsthaftigkeit. Seine Wanderlust passt zu unserem Motto "Lauf los für ELA". Wir freuen uns auf eine enge Zusammenarbeit mit ihm in den nächsten Jahren.

Zum besseren Kennenlernen hat er uns ein kurzes Interview gegeben.

Du warst lange sehr aktiv im Fernsehen und giltst heute als der Wanderpapst Deutschlands. Wie sieht dein Alltag heute aus?

Fernsehen ist Vergangenheit. Einmal in der Woche blicke ich aber nostalgisch im Podcast „About Schmidt Show“ zurück auf die guten alten Zeiten der Harald Schmidt Show. Ansonsten ist mein Alltag geprägt von meiner Arbeit als Wanderexperte. Wandertouren planen, übers Wandern schreiben, Wanderwege beurteilen, Wanderungen empfehlen – und vor allem raus in

die Natur zum Praxistest.

Du bist als gebürtiger Kölner ins Saarland gezogen. Was hat dich dazu bewogen?

Ich bin Mitte 2008 der Liebe wegen ins Saarland gezogen und habe das bis heute nicht bereut. Die Landschaft ist toll, die Menschen sind total nett, das Essen exquisit und die Immobilienpreise niedrig. Allerdings ist meine Verbindung zur alten Heimat nach Köln nie abgerissen. Immernoch bin ich glühender (und leidender) Fan des 1.FC Köln und seit zwei Jahren aktives Mitglied der Roten Funken.

Warum hast du dich dazu entschieden, Pate von ELA zu werden?

Auf ELA bin ich durch Björn Seidel aufmerksam geworden. Wie das Leben so spielt, Köln ist ein Dorf. Wir haben einmal in derselben WG in der Südstadt gewohnt – aber nicht gleichzeitig, er war sozusagen mein Nachfolger, als ich auszog, ich durfte aber noch beim „Casting“ dabei sein und habe Björn mit ausgesucht.

Welche Erfahrungen hast du bisher als Pate gemacht?

Ich bin begeistert, wie hochprofessionell, aber auch emotional und offen die ELA Community dieses schwierige (und auch oft unbekannt) Problem angeht.

Wie möchtest du in Zukunft ELA bei seinem Kampf gegen Leukodystrophien unterstützen?

Ich würde gerne als Pate und Wander-Fan Laufprojekte vor Ort unterstützen, um Geld für ELA zu sammeln. Ich bin zwar (nicht



mehr) ein Jogger, aber auch Wanderer können laufen, damit von Leukodystrophien betroffene Kinder wieder laufen können.

Was möchtest Du allen Eltern/Angehörigen von gehandicapten Kindern mitgeben?

Meine Tochter sitzt nach einem Reitunfall seit 14 Jahren querschnittsgelähmt im Rollstuhl. Sie ist aktuell eine glückliche, zufriedene junge Frau mit tollem Job, die mich bald zum Opa macht. Ich habe in den letzten Jahren gemerkt, wie wichtig es ist, die jeweilige Erkrankung anzunehmen und Resilienz aufzubauen. Trauer und Wut über das Schicksal sind zwar menschlich, helfen aber weder dem Kind, noch den Angehörigen. Nach meinen bisherigen Erfahrungen ist auch ELA auf einem guten Weg, individuelle Lebensfreude zu fördern und zu ermöglichen.

EIN NEUER PATE AUS DER POLITIK



„Eine seltene Erkrankung wird oft erst dann zu einem Schicksal und Thema, wenn es einen selbst, die Familie oder Freunde und Bekannte betrifft. Als Bundestagsabgeordneter lernt man in seiner Heimat viele Bürgerinnen und Bürger und ihre Sorgen kennen. Leukodystrophien als Erbkrankheiten waren mir bis zu dem Moment, als mich Frau van Swinderen von ELA in meiner Bürgersprechstunde besuchte, allerdings noch kein Begriff. Einfach großartig, wie sich die Menschen bei ELA ehrenamtlich für die Belange der Betroffenen, ihrer Familien und gleichzeitig für die Forschungsförderung einsetzen und stark machen. Das ist alles andere als selbstverständlich und verdient den allergrößten Respekt und unser aller Hochachtung. Von Herzen gerne unterstütze ich die Arbeit, die hier geleistet wird.“

Jan Metzler - Mitglied des Deutschen Bundestages

GESPRÄCH MIT DIRK ULRICH MENDE (MDB – SPD)

DANIEL WINGENROTH

Was bedeutet es, mit seltenen Erkrankungen wie den Leukodystrophien zu leben und was muss sich politisch verändern, um betroffenen Familien den Alltag zu erleichtern? Um mit uns darüber zu sprechen hat uns – Michael Scholz und mich – Celles früherer Oberbürgermeister und heutiger Bundestagsabgeordneter Dirk Ulrich Mende (SPD) im Mai 2023 ins Lisa-Korspeter-Haus, dem Sitz der Celler SPD, eingeladen.

Mende ist Mitglied des Gesundheitsausschusses im Bundestag und möchte unsere Anliegen nach Berlin weitertragen. Wir haben ELA und unsere Ziele vorgestellt: Betroffene zu unterstützen und die Forschung voranzutreiben, damit Leukodystrophien irgendwann heilbar werden.

Für uns war wichtig, die unterschiedlichen Gesichter von Leukodystrophien darzustellen. So berichtete Michael aus dem Alltag mit seiner an MLD erkrankten Tochter und welche zusätzliche Belastung sich für die Familie aus dem Kampf mit Behörden ergibt. Wir haben darüber gesprochen, dass wir als Betroffene in der Regel Ärzten unsere Erkrankungen erklären

und dass es nur wenig Forschung und kaum Therapiemöglichkeiten gibt, für die meisten Leukodystrophien sogar gar keine. Auch über die finanzielle Belastung haben wir gesprochen – sei es für Umbaumaßnahmen, die Therapie mit Lorenzos Öl oder z.B. Fahrtkosten zu Untersuchungen.

Wichtig erschien uns auch, das Neugeborenen-Screening zu thematisieren, das bereits in den USA und den Niederlanden durchgeführt wird. Denn die lebensrettenden Maßnahmen wie Knochenmarktransplantation oder Gentherapie, die zumindest für einige Leukodystrophien zur Verfügung stehen, schlagen – wenn überhaupt – nur in einem sehr frühen Stadium der Erkrankung rechtzeitig an.

Das Gespräch mit Herrn Mende war Teil der für uns wichtigen Öffentlichkeitsarbeit – um Leukodystrophien in der Gesellschaft langfristig sichtbarer zu machen. Herr Mende hat uns zugesichert, unsere Anliegen und auch Probleme bei seiner Arbeit in Berlin im Hinterkopf zu behalten.

Für uns war es ein erfolgreiches Gespräch, das unser Ziel, Öffentlichkeit für Leukodystrophien zu schaffen, wieder ein Stück vorangebracht hat.

WORKSHOP BEIM ELA-TREFFEN 2023 SELBSTSTÄNDIG MIT DEM PERSÖNLICHEN BUDGET

Beim diesjährigen ELA-Treffen referierte Alexander Reymann von der Ostsee Intensivpflege GmbH zum Thema "Persönliches Budget". Er ermutigte Betroffene trotz des bürokratischen Aufwands, dieses Budget zu nutzen und bietet mit der Ostsee Intensivpflege Erfahrung und Hilfestellung bei der Abwicklung. Auf Rückfrage fasste er nochmal klar die Vorteile des Budgets zusammen und stellte dar wie er dabei unterstützen kann. Bei Fragen rund um das persönliche Budget ist ELA Deutschland e.V. natürlich auch gern behilflich und kann bei Bedarf Kontakt zu Beratern herstellen.

Ein wesentlicher Schritt zur Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Behinderungen ist die Nutzung des persönlichen Budgets nach §29 SGB IX. Dieses Instrument ermöglicht es den Betroffenen, ihre individuellen Bedürfnisse und Lebensziele eigenverantwortlich zu gestalten und gleichzeitig eine bedarfsgerechte Unterstützung zu erhalten.

Es kann natürlich befremdlich sein, nicht nur mit den eigenen Gesundheitsproblemen, sondern auch mit dem Aufwand konfrontiert zu werden, plötzlich Arbeitgeber zu sein. Die jahrelange Erfahrung und bundesweit über einhundert betreute Fälle haben uns gezeigt: Die Vorteile überwiegen!

Das persönliche Budget ermöglicht es Menschen mit Behinderungen, ihre Unterstützungsleistungen selbstbestimmt und nach ihren eigenen Vorstellungen zu gestalten. Dies beinhaltet die Auswahl der Assistenzkräfte, die Festlegung von Einsatzzeiten und die Entscheidung über konkrete Hilfsleistungen. Die Budgetnehmer haben somit die Kontrolle über ihre individuelle Lebensgestaltung und können die Unterstützung an ihre individuellen Bedürfnisse anpassen.

Sie haben die Möglichkeit, aktiv am gesellschaftlichen Leben



sche Versorgung hinausgeht.

Die eigenverantwortliche Gestaltung und individuelle Planung der Unterstützung ermöglicht es den Budgetnehmern, persönliche Beziehungen und soziale Netzwerke zu erhalten und zu erweitern, was zu einer stärkeren Einbindung in die Gemeinschaft führt.

Insgesamt bietet das persönliche Budget nach §29 SGB IX eine wegweisende Möglichkeit für Menschen mit Behinderungen, ihre Lebensgestaltung selbst in die Hand zu nehmen. Die genannten Vorteile tragen nicht nur zur Verbesserung der individuellen Lebensqualität bei, sondern fördern auch die gesellschaftliche Teilhabe und Integration von Menschen mit Behinderungen.

teilzunehmen und ihre Lebensqualität zu verbessern. Die eigenverantwortliche Organisation der Unterstützung fördert zudem die Autonomie der Budgetnehmer, da sie ihre Bedarfe selbstständig erkennen und entsprechend handeln können.

Ein weiterer Vorteil des persönlichen Budgets liegt in der Flexibilität und Vielfalt der möglichen Leistungen. Die Budgetnehmer können nicht nur personenbezogene Assistenz, sondern auch andere Leistungen wie Mobilitätshilfen, Bildung oder Freizeitaktivitäten finanzieren. Dadurch wird eine ganzheitliche Lebensplanung ermöglicht, die über die rein pflegeri-

Weitere **Informationen** und **Kontaktmöglichkeiten**

Ostsee Intensivpflege GmbH

Badstüberstraße 6

18055 Rostock

Tel.: 0381 / 87397902

www.ostsee-intensivpflege.de

info@ostsee-intensivpflege.de

NEUES AUS DER KRANKEN- UND PFLEGEVERSICHERUNG

MICHAEL SCHOLZ

Höhere Zuschläge zur Reduzierung des Eigenanteils in der vollstationären Pflege.

Voll stationär versorgte Pflegebedürftige werden ab 1. Januar 2024 noch stärker entlastet. Im ersten Jahr der Heimunterbringung übernimmt die Pflegekasse nun bereits 15% des pflegebedingten Eigenanteils, den Pflegebedürftige der Pflegegrade 2 bis 5 für Pflege, einschließlich Betreuung und medizinischer Behandlungspflege im Heim aufbringen müssen. Im zweiten Jahr übernimmt die Pflegeversicherung künftig 30%, im dritten Jahr 50% und bei einer Verweildauer von 4 und mehr Jahren 75% des monatlich zu zahlenden pflegebedingten Eigenanteils.

Erhöhung des Pflegegeldes der Pflegesachleistung um 5%

Das Pflegegeld wird zum 1. Januar 2024 angehoben. Die Beträge, die Pflegebedürftige der Pflegegrade 2 bis 5 für die eigenständige Sicherstellung der Pflege einsetzen steigen um 5%. Gleichzeitig werden auch die Leistungsbeträge für ambulante Pflegesachleistungen, durch ambulante Pflege- und Betreuungsdienste, um 5% angehoben. Kombinationsleistung steigen entsprechend auch um 5%.

Pflegeunterstützungsgeld für bis zu 10 Tage als jährlich wiederkehrende Leistung

Wer einen pflegebedürftigen nahen Angehörigen unterstützen muss, hat ab 1. Januar 2024 pro Kalenderjahr Anspruch auf Pflegeunterstützungsgeld für bis zu 10 Arbeitstage je pflegebedürftiger Person. Bislang war der Anspruch auf Pflegeunterstützungsgeld auf insgesamt bis zu 10 Arbeitstage je pflegebedürftiger Person begrenzt.

Vereinfachung für Schwerstpflegebedürftige unter 25 Jahren, Verhinderungspflege und Kurzzeitpflege

Für pflegebedürftige Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene der Pflegegrade 4 und 5, die das 25. Lebensjahr noch nicht vollendet haben, treten am 1. Januar 2024 verschiedene Verbesserungen bei der Verhinderungspflege in Kraft: Die Höchstdauer wird auf bis zu 8 Wochen pro Kalenderjahr verlängert und die Möglichkeit eröffnet, dass die Mittel der Kurzzeitpflege auch vollständig für die Verhinderungspflege umgewidmet werden können. Es besteht also ein flexibel einsetzbares Entlastungsbudget für Kurzzeitpflege und Verhinderungspflege

als gemeinsamen Jahresbetrag. Die Voraussetzung einer sechsmonatigen Vorpflegezeit entfällt.

Ausweitung der Ansprüche auf Kinderkrankengeld

Durch das PflStuStG wurde die Corona-Sonderregelung zur Ausweitung des Kinderkrankengeldes mit Wirkung ab 1.1.2024 aufgehoben. Zugleich werden die Kinderkrankengeld-Anspruchstage für die Kalenderjahre 2024 und 2025 angehoben.

Der erweiterte Anspruch beträgt je Elternteil und Kind längstens 15 Arbeitstage, für alleinerziehende versicherte längstens 30 Arbeitstage. Bei mehr als 2 Kindern beträgt der maximale Gesamtanspruch für Versicherte nicht mehr als 35 Arbeitstage, für alleinerziehende Versicherte nicht mehr als 70 Arbeitstage.

Versicherte haben zudem ab dem 1.1.2024 einen Anspruch auf Kinderkrankengeld, sofern sie bei stationärer Behandlung ihres versicherten Kindes als Begleitperson mit aufgenommen werden. Voraussetzung ist, dass:

- sie mit Anspruch auf Krankengeld versichert sind,
- das Kind das 12. Lebensjahr noch nicht vollendet

hat oder behindert oder auf Hilfe angewiesen ist (ohne Altersgrenze) und

- die Mitaufnahme aus medizinischen Gründen erforderlich ist (für Kinder ab 9 Jahren ist dies von der stationären Einrichtung zu bescheinigen).

Stationäre Behandlung in diesem Sinne sind voll-, teil-, sowie tagesstationäre Krankenbehandlungen, stationäre Vorsorgeleistungen sowie die stationäre Rehabilitation.

Das Kinderkrankengeld für die Zeiten der Mitaufnahme bei stationärer Behandlung eines Kindes wird nicht auf die Höchstanspruchsdauer nach § 45 Abs 2 SGB V angerechnet.

Leistungspflichtig ist die Krankenkasse des begleitenden Elternteils.

Der neue Anspruch ersetzt ab 1.1.2024 den entfallenden Anspruch auf netto Verdienstausfall bei stationärer Mitaufnahme. Durch die Einführung wird die weitere Anwendung des § 11 Abs. 3 SGB V ausgeschlossen.

Weitere, individuelle und verbindliche Informationen erhaltet ihr von eurer Kranken-, bzw. Pflegekasse.

NOTFALLMANAGEMENT MORBUS ADDISON

MARTIN BÜCHLER

Viele der an AMN-Erkrankten leben auch mit Morbus Addison. Herr Walter Rüger, ehemaliger (berentet) Krankenpfleger am Uniklinikum Würzburg, referierte beim ELA-Treffen zu der Erkrankung und erklärte den Umgang mit Stress-Situationen.

Morbus Addison ist eine Erkrankung der Nebennierenrinden bei der der Körper nicht ausreichend Kortikoide insbesondere Cortisol bildet. Durch den Hormonmangel besteht bei Morbus Addison die Notwendigkeit, die fehlenden Hormone von außen zuzuführen (Substitutionstherapie). Je nach Belastung muss die Einnahme angepasst werden, da der Körper in stressigen Situationen mehr Kortison benötigt. Bei hohem Fieber, Durchfall und Erbrechen muss zum Verhindern einer schwerwiegenden Krise Kortison injiziert (gespritzt) werden.

Grundsätzlich empfehlen wir den folgenden Weg für jeden Betroffenen: Konsultation beim behandelnden Arzt/Endokrinologen (sofern nicht schon geschehen), Notfall-Management-Schulung, Anwendung des Gelernten in Stress-Situationen. Von einer selbstständigen Dosierung und/oder Anpassung ohne vorherige Konsultation eines Facharztes ist abzuraten. In jedem Fall ist eine Beratung und Information vor der Anwendung notwendig. Ausführlichere Broschüren erhaltet ihr beispielsweise auch bei dem Selbsthilfverein "Glandula" (www.glandula-online.de), der sich auf Erkrankungen der Nebennieren spezialisiert hat. Über Glandula oder euren Endokrinologen erhaltet ihr auch einen Notfallpass.



In seinem Vortrag erklärte Herr Rüger die Einnahme von Hydrocortison und die Anpassung in Stresssituationen. Dabei zeigte er auch ganz praktisch und Schritt für Schritt die Anwendung eines Notfall-Sets: wie die Spritze aufgezogen wird und wo sie injiziert werden muss. Dabei wollte er den Teilnehmenden die Hemmungen vor diesem Schritt nehmen und ihnen ein sicheres Gefühl bei der Anwendung geben.

Bestandteile des Notfall-Sets

- 1 Ampulle Hydrocortison 100mg
- 1 Einwegspritze 2 ml
- 1 Kanüle Ø 0,90 x 50 mm 18 G x 1½ (zum Aufziehen – gelb)
- 1 Kanüle Ø 0,40 x 12 mm 27 G x ½ (zum Spritzen – grau)

Nach der Injektion in einer Klinik vorstellig werden!

DAS LEBEN NACH EINER GENTHERAPIE

ANGELA REKITTKE

Am 6.10.2023 fand der 13. Österreichische Kongress für seltene Erkrankungen in Wien statt. Hier wurden durch Frau Dr. Laugwitz aus der Uniklinik Tübingen die Ergebnisse der Gentherapie für Kinder mit meta-chromatischer Leukodystrophie (MLD) und die Chancen eines Neugeborenen-Screenings (NGS) vorgestellt. Außerdem wurde über die ersten positiven Fälle, die über das norddeutsche Pilotprojekt des NGS identifiziert wurden, berichtet.

Als Mama mit 2 MLD-Kindern (juvenile Form) durfte mit ich dieses Jahr dabei sein und von unserem Leben und unseren Erfahrungen mit der Gentherapie berichten. Leider konnte ich beim Kongress nicht persönlich vor Ort sein, aber ich war online dabei und konnte unsere Familiengeschichte persönlich präsentieren. In Wien wurden wir von Michael Scholz (ELA Deutschland) vertreten.

Als wir über ELA die Anfrage erhielten, ob wir unsere Geschichte einer breiten Fach-Öffentlichkeit in Österreich präsentieren würden, war es für uns schnell klar: Wir wollen unsere Erfahrungen gerne teilen und die Wichtigkeit der frühen Erkennung der MLD und somit das NGS unterstreichen. Denn solange das NGS auf MLD nicht im erweiterten NGS (eNGS) aufgenommen ist, haben nur jüngere Geschwisterkinder von betroffenen Kindern, wenn sie noch präsymptomatisch sind, eine Chance auf die Gentherapie und somit die Möglichkeit auf ein Leben ohne große, lebensbedrohliche Einschränkungen. Die Prognosen hierfür stehen, soweit dies zum bisherigen Zeitpunkt über die Gentherapie bekannt ist, sehr gut. Hier möchte ich jetzt beschreiben, worüber ich in Wien nach meiner Vorstellung sprach und euch als Leser an unseren Erfahrungen teilhaben lassen.

Wir sind eine 6-köpfige Familie, mein Mann und ich haben insgesamt 4 Kinder: Luca (15), Jannis (13), Lias (11) und Jona (5). Jannis und Jona haben MLD. Luca und Lias sind gesund. Als wir von Jannis' Erkrankung erfahren haben, war er 7 Jahre alt und ich gerade schwanger mit unserem Jona. Uns hat es buchstäblich den Boden unter den Füßen weggezogen, plötzlich war nichts mehr, wie es vorher war.

Die Ärzte der Kinderklinik am Universitätsklinikum Tübingen zogen für Jannis die Stammzellentransplantation in Betracht. Wir und die Ärzte haben es mit der Hoffnung verbunden, einen Stillstand der Krankheit zu erreichen. Doch ob dieser tatsächlich eintreten würde, konnte uns damals niemand verbindlich zusagen, zu

experimentell waren die Behandlungsansätze. Da dies allerdings unsere einzige Behandlungsoption war, gingen wir diesen Weg. Als Jannis nach mehreren Wochen aus dem Krankenhaus nach Hause entlassen wurde, war er nicht mehr das gleiche Kind wie zuvor. Die Behandlung hat der MLD einen starken Schub in die Krankheit gegeben. Er ging für sich als gesunder Junge ins Krankenhaus und kam als schwacher, kranker Junge wieder heraus. Wir würden diesen Weg dennoch wieder gehen, denn Jannis ist nun 6 Jahre nach der Stammzelltransplantation komplett medikamentenfrei. Nachdem wir mit Jannis wieder daheim waren, kam 3 Wochen später unser Jona auf die Welt.

Wir haben ihn bewusst nicht in der Schwangerschaft auf MLD testen lassen, sondern im Alter von 3 Monate nachgeholt. Und wieder bekamen wir die Diagnose MLD. Für uns war klar, dass wir auch mit Jona jeden Behandlungsweg gehen, den er benötigt.

Im Juli 2019 waren wir mit Jona wieder in Tübingen und erfuhren dort von der Möglichkeit der Gentherapie in Mailand und dass diese sehr vielversprechend sein sollte. Damals lief die Gentherapie noch als Studie und wurde ausschließlich in Mailand durchgeführt.

Heute ist die Studie abgeschlossen und Tübingen hat sich zum ersten und aktuell einzigen Standort in Deutschland für die Gentherapie mit dem Medikament „Libmeldy“ etabliert.

Für uns war schnell klar, dass wir nach Mailand reisen, um Jona die Chance auf ein Leben ohne Behinderung und Leidensweg ermöglichen zu können.

Nach unserem Entschluss, ging auch alles ganz schnell. Im August waren schon die ersten Voruntersuchungen und Anfang September 2019 wurden Jonas Stammzellen entnommen, welche daraufhin genetisch manipuliert wurden.

Der Ablauf der Gentherapie war fast derselbe, den wir ein Jahr zuvor mit der Stammzelltransplantation bei Jannis kannten. So wusste ich schon etwa, auf was ich mich einstellen musste. Allerdings ist die Gentherapie durch eine schwächere Chemotherapie um einiges sanfter für den Körper. Durch die Gabe der körpereigenen, manipulierten Stammzellen ist eine GvHD (als „Graft-versus-Host-Disease“, kurz GvHD wird eine systemische, zytotoxische Reaktion von transplantierten Immunzellen gegen den eigenen Körper bezeichnet) glücklicherweise ausgeschlossen.

Am 11.10.2019 war unser „Special Day“, Jona bekam nach einer 4tägigen Chemotherapie seine Stammzellen zurück. Das Maximum an Zellen. Da war er, der letzte große Schritt. Jonas großer Tag, der ihm hoffentlich ein gesundes Leben beschert.

Damit er mit seinen Brüdern und Freunden spielen und rennen



kann, niemals vergisst, wie man ganz großartige Geschichten erzählt, im Sommer ausgelassen im Freibad ins Wasser hüpfen kann und damit wir immer seine Stimme hören dürfen. Jona feierte seinen ersten Geburtstag in der Klinik in Mailand und pünktlich am Nikolaustag holte uns der Papa ab und wir durften nach Hause.

Wir sind so dankbar, dass wir die Chance der Gentherapie für unseren Jona erhalten haben. Mein Sohn entwickelt sich altersentsprechend und alle Vorsorgeuntersuchungen sind komplett unauffällig. Heute reitet er sogar gerne und spielt auch Handball. Jannis ist Dank der Stammzellentransplantation im Moment zwar stabil und medikamentenfrei (was absolut nicht selbstverständlich ist und



wir sind unendlich froh darüber) doch er wird immer auf Hilfe angewiesen sein. Und wir wissen nie, wie lange er noch so stabil sein wird oder wann der nächste Schub kommt. Nur wenn das NGS auf MLD in der eNGS aufgenommen wird, haben alle erkrankten Kinder die Chance auf die lebensrettende Gentherapie.

Nach der Präsentation von Angela Rekitke, so berichtet Michael, war eine betroffene Stille im Raum ohne direkte Nachfragen. Erst in den nachfolgenden Pausen wurde er von Teilnehmern auf den Prozess des NGS und die Gentherapie angesprochen. Im Verlauf des Kongresses wurde über die Übernahme des Piloten aus Deutschland für die Republik Österreich berichtet, die nunmehr im Herbst 2023 gestartet ist. Im Nachgang zum Kongress konnten die neuen Netzwerkontakte vertieft werden.

BEHINDERTENGERECHTER FAHRZEUGUMBAU – HANDGAS

MARTIN BÜCHLER

Mit den Jahren wird bei mir, wie bei vielen Betroffenen, das Laufen schwieriger und die Beine durch die Spastik steifer. Auch wenn ich nie bewusst eine gefährliche Situation im Straßenverkehr oder gar einen Unfall hatte, konnte ich mir dennoch nie sicher sein, ob das Fahren mit manueller Schaltung wirklich sicher ist. Es war also klar, dass zukünftig ein Automatikgetriebe mit Handgas die sicherere Alternative ist. Deshalb habe ich angefangen, mich zum Thema Umbau zu informieren.

Da ich berufstätig und auf ein Auto für den Arbeitsweg angewiesen bin, habe ich zunächst eine Unterstützung bei der Bundesagentur für Arbeit beantragt. Für den Antrag musste ich im nächsten Schritt zwei Angebote für den Umbau einholen und um ein passendes Angebot zu bekommen, benötigte ich wiederum ein medizinisches und ein technisches Gutachten durch den TÜV.

Mit diesen Anforderungen habe ich mich an das Unter-

nehmen "Paravan" (www.paravan.de) gewendet, die mich gut beraten und mit dem technischen Gutachten unterstützt haben. Auch die Bundesagentur für Arbeit hat den Prozess wohlwollend begleitet und, als alle Unterlagen vorlagen, den Umbau zeitnah genehmigt. Nachdem das Handsteuergerät eingebaut war, musste ich den sicheren Umgang damit nach einer Fahrstunde vor dem TÜV-Prüfer unter Beweis stellen. Der Umbau wurde dann beim zuständigen Landratsamt in den Fahrzeugschein eingetragen und ich bekam dort auch einen neuen Führerschein mit den neuen Zeichen. Fortan darf ich nur noch Handgas fahren und muss in 5 Jahren ein neues medizinisches Gutachten vorlegen.

Es war zwar ein langwieriger und bürokratischer Prozess, aber ich möchte alle in einer ähnlichen Situation ermutigen, dies anzugehen. Ich darf zwar nun nur noch Handgas fahren, fühle mich aber damit mittlerweile sicher und gut für die Zukunft vorbereitet.

PFLEGEGRAD UND PFLEGELEGUTACHTUNG

SEBASTIAN SCHÖPS

Wofür brauche ich einen Pflegegrad und wie bekomme ich einen?

Um Leistungen von der Pflegeversicherung in Anspruch nehmen zu können, benötigt man einen Pflegegrad. Dieser gilt

gegenüber der Pflegeversicherung sozusagen als Nachweis, dass man anspruchsberechtigt ist. Festgestellt wird die Pflegebedürftigkeit vom Medizinischen Dienst (MD) bei gesetzlich Versicherten oder von MEDICPROOF bei privat Versicherten im

Rahmen einer Pflegebegutachtung. Je höher der Pflegegrad, desto höher ist der Anspruch auf Geld- oder Sachleistungen.

Welche Pflegegrade gibt es und welche Leistungen stecken dahinter?

(Monatlich)	Geldleistung (Pflegegeld)	Sachleistung	Tages- u. Nachtpflege
Pflegegrad 1	-	-	-
Pflegegrad 2	332 €	761 €	689 €
Pflegegrad 3	573 €	1432 €	1298 €
Pflegegrad 4	765 €	1778 €	1612 €
Pflegegrad 5	947 €	2200 €	1995 €
	Kombinationsleistung		

Die Geld- und Sachleistungen können auch als sogenannte Kombinationsleistung beantragt werden. Was bedeutet das? Je mehr Sachleistung (z.B. ambulanter Dienst) genutzt wird, umso weniger Geldleistung bekomme ich.

Beispiel Kombinationsleistung:

Max hat Pflegegrad 3 und Kombinationsleistung beantragt. Er wird 1x pro Woche vom Pflegedienst geduscht. Dieser berechnet pro Duschen 34,09 € (Preise variieren nach Bundesland!). Somit rechnet der Pflegedienst mit der Pflegekasse 136,36 € (4x 34,09 €) über die Sachleistungen ab. Damit hat Max 10% der Sachleistung verbraucht. Diese 10% zieht die Pflegekasse nun auch beim Pflegegeld (Geldleistung) ab. So bekommt Max noch ein Pflegegeld von 515,70 € (573 € - 10%) ausbezahlt.

Wichtig: Das Budget der Tages- und Nachtpflege hat keine Auswirkungen auf die Geldleistung (Pflegegeld) und Sachleistung, es kann somit zusätzlich in Anspruch genommen werden.

Nachfolgende Positionen sind für alle Pflegegrade gleich:

Leistung	Intervall	Betrag
Kurzzeitpflege (KZP)	Jährlich	1774 €
Verhinderungspflege (bei Kindern unter 25 J. kann die KZP übertragen werden)	Jährlich	1612 € (3386 €)
Betreuungs- und Entlassungsleistung	Monatlich	125 €
Zum Verbrauch bestimmter Pflegehilfsmittel	Monatlich	bis zu 40 €
Hausnotruf	Monatlich	25,50 €
Wohnraumanpassung	je Gesamtmaßnahme	4000 €
Wohngruppenzuschuss	Monatlich	

Wie beantrage ich einen Pflegegrad?

Das ist ganz einfach. Ein Anruf bei der zuständigen Pflegekasse reicht aus. Dabei ist es wichtig, so früh wie möglich anzurufen, da die Leistungen ab Antragsstellung gelten. Man erhält also bei Bewilligung des Pflegegrades z.B. das Pflegegeld rückwirkend zum Antragsdatum.

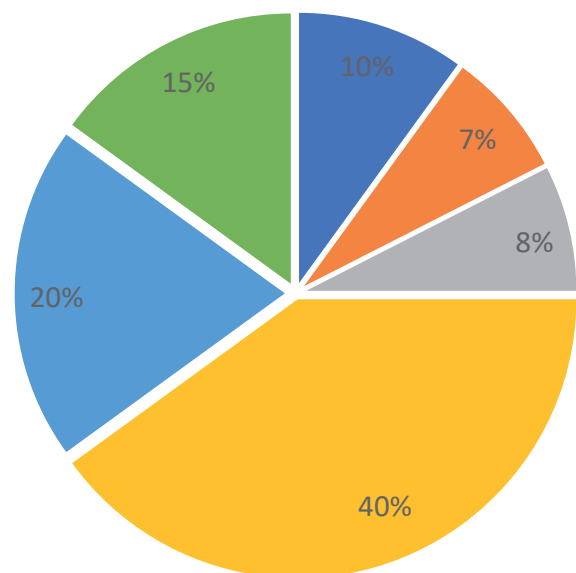
Nachdem der Antrag gestellt wurde, beauftragt die Pflegekasse den Medizinischen Dienst (MD) oder MEDICPROOF für eine Pflegebegutachtung. Diese schicken dann einen Termin zu, was schonmal mehrere Wochen dauern kann.

Wie wird der Pflegegrad eingeschätzt?

Wie die Einschätzung des Pflegegrades erfolgen muss, ist im Sozialgesetzbuch XI geregelt. Es wurde dafür das „Neue Begutachtungs-Assessment (NBA)“ entwickelt. Dieses ist untergliedert in 6 Module (siehe Grafik), die unterschiedlich gewichtet sind:

Gliederung des NBA

- 1. Mobilität
- 2. Kognition & Kommunikation
- 3. Verhaltensweisen
- 4. Selbstversorgung
- 5. Krankheits-/Therapiebedingte Anforderungen
- 6. Gestaltung des Alltagslebens



Jedes einzelne Modul hat unterschiedlich viele Fragen und Einschätzungen zur Pflegebedürftigkeit. Die Module haben jeweils eine eigene Berechnungsformel zur Auswertung der Gesamtpunktzahl. Hört sich kompliziert an? Ist es auch. Muss man das als pflegender Angehörige*r wissen? Nein!

Die Prüfer*innen des MD oder MEDICPROOF werden allgemeine Fragen zur Pflegesituation, zu den Ressourcen

und Einschränkungen stellen. Aus den Antworten und deren Beobachtungen machen sich die Prüfer*innen ein Bild und füllen die Einschätzung aus.

Achtung: Gerade hier besteht die Gefahr von Interpretationen. Schätzt die prüfende Person die pflegerische Situation anders ein als diese eigentlich ist, kann es zu Abweichungen in der Bewertung kommen. Zudem wissen die pflegenden Angehörigen oft nicht, wie sie es richtig ausdrücken sollen. So sind die allgemeinen Aussagen der pflegenden Angehörigen in die Fachsprache des NBA zu „übersetzen“.

Dies ist Sache des Prüfers.

Es ist daher ratsam, sich im Vorfeld der Prüfung zu informieren, welche Informationen für den Prüfer wichtig sind und wie man Gegebenheiten im täglichen Ablauf beschreibt oder benennt. Informationen hierzu können Sie bei Pflegefachkräften oder kostenlosen Beratungsstellen einholen (bitte informieren Sie sich hier vorher, ob Ihre Kranken-/Pflegekasse dies unterstützt). Unter Umständen kommen Kosten für die Beratung auf Sie zu. Die zu pflegende Person sollte ebenfalls für das Gespräch mit dem Prüfer vorbereitet werden, sofern eine Befragung möglich ist, mindestens jedoch in das Gespräch mit der Pflegeberatung einbezogen werden.

Neben den kostenlosen Beratungsstellen besteht auch die Möglichkeit, unabhängige Pflegeberater zu engagieren, die zwar selbst bezahlt werden müssen, unter Umständen jedoch eine detailliertere Beurteilung oder Nachbearbeitung liefern können. Bitten Sie hier um einen Kostenvoranschlag.

Ein Vergleich der Leistungen und Kosten der beiden Varianten kann bei der Auswahl helfen.

Quellenangaben

Bundesgesundheitsministerium: https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Pflege/Broschueren/PSG_Aller_Leistungen.pdf

GKV Spitzenverband: https://www.gkv-spitzenverband.de/media/dokumente/pflegeversicherung/richtlinien_vereinbarungen_formulare/richtlinien_zur_pflegeberatung_und_pflegebeduerftigkeit/20210517_Pflege_Begutachtung-RL.pdf

Sozialgesetzbuch XI

Über meine Person:

Mein Name ist Sebastian Schöps, ich bin 39 Jahre alt und verheiratet mit meiner geliebten Frau Anna. Gemeinsam haben wir 2 Jungs (Lucas 14 (MLD) und Daniel 8). ELA haben wir 2017 kennengelernt.

Seit fast 20 Jahren bin ich im Pflegesektor tätig und habe viele Bereiche und Tätigkeitsfelder bedient. Auch aktuell bin ich als QMB (Qualitätsmanagement-beauftragter) und stellvertretende Heimleitung für zwei Pflegeeinrichtungen tätig. Im Laufe dieser Zeit gab es immer wieder neue Herausforderungen und Schwierigkeiten zu meistern.

Dieses Wissen und meine Erfahrungen stelle ich zur Verfügung. Pflegenden Angehörigen erfahre ich eine professionelle

Gibt es Besonderheiten bei Kindern?

Bei Kindern wird grundsätzlich der normale Entwicklungsstand zu Grunde gelegt. Es wird also geschaut, welche Fähigkeiten das Kind im entsprechenden Alter haben sollte und welche Einschränkungen aus der Erkrankung resultieren.

Für Kinder **bis zum 18. Lebensmonat** gelten besondere Regeln. Diese Kinder sind von Natur aus unselbständig, sodass sie eigentlich keinen Pflegegrad erreichen können. Hier werden nur die Module 3 und 5 in der Begutachtung berücksichtigt und es wird geschaut, ob das Kind einen außergewöhnlichen Hilfebedarf bei der Ernährung hat. Weiter werden diese Kinder pauschal einen Pflegegrad höher eingeschätzt als bei Erwachsenen.

In diesem festgestellten Pflegegrad können die Kinder ohne weitere Begutachtung bis zum 18. Lebensmonat bleiben. Kinder **ab dem 18. Lebensmonat und bis zum 11. Lebensjahr** werden nach den gleichen Kriterien bewertet wie auch Erwachsene. Allerdings kommen hier Vergleichstabellen zu Einsatz, die sich nach dem jeweiligen Alter des Kindes richten. Das bedeutet, dass sich die Punktwerte der einzelnen Fragen an die jeweilige altersgerechte Selbständigkeit anpassen. Ab dem 11. Lebensjahr gelten die Kinder in allen Bereichen als selbständig und werden den Erwachsenen gleichgestellt.

Wie läuft die Pflegebegutachtung ab?

Die prüfende Person vom MD oder MEDICPROOF kommt in der Regel für die Begutachtung nach Hause ins gewohnte Umfeld. Sie wird sich alle Unterlagen anschauen und das Gespräch mit dem pflegenden Angehörigen führen. Sie wird sich aber auch mit der zu pflegenden Person beschäftigen. Mit Kindern meist spielerisch. So findet die prüfende Person heraus, welche Fähigkeiten vorhanden oder eingeschränkt sind. Danach wird das Gutachten erstellt und geht an die entsprechende Pflegekasse. Diese setzt dann den Pflegegrad in einem Bescheid fest.

Unterstützung und Hintergrundwissen.

Mein Fokus liegt auf einer persönlichen, individuellen und lösungsorientierten Unterstützung.

Neben der Beratung vor Ort biete ich auch die Möglichkeit per Videomeeting an.

www.sesch-consulting.de
info@sesch-consulting.de

ELA-Mitglieder erhalten 20% Rabatt!



SeSch-Consulting
Sebastian Schöps



UMZUG IN EINE BARRIEREFREIE (-ARME) WOHNUNG

LENA MESCHEDÉ

Vor der Geburt von Benjamin haben wir eine nahezu perfekte Wohnung gefunden, in der wir planten, noch lange zu wohnen. Doch mit der Diagnose Morbus Canavan änderten sich zügig auch die Anforderungen an eine Wohnung. Anfangs war alles kein Problem, doch mit der Zeit wurde es immer schwieriger. Wir wohnen in Düsseldorf sehr zentral zur Miete. Die Wohnung ist in der ersten Etage, es gibt keinen Aufzug und keine Stellfläche für Hilfsmittel oder ähnliches. Die Zwischenlösung – bspw. Buggy im Auto – wurde immer mühsamer, Benjamin immer schwerer. Da wir uns in der Wohnung sehr wohl gefühlt haben, wollten wir zunächst prüfen lassen, ob ein barrierefreier Zugang machbar wäre. Die Stadt Düsseldorf bietet z.B. an, dass kostenfrei ein Architekt vorbeikommt, um gemeinsam zu überlegen, was gemacht werden müsste und gibt auch eine erste Kosteneinschätzung ab. Zudem bietet sie an, mit Hauseigentümern und Vermietern in Kontakt zu treten. Wenn ihr euch mit barrierefreiem Umbau etc. beschäftigt, schaut doch mal, ob eure Stadt oder Kommune ähnliche Angebote hat.

Der Termin mit dem Architekten war bei uns recht ernüchternd. Kompliziert wäre ein Umbau, sehr teuer noch dazu. Finanzierung größtenteils in Eigenleistung, bei einem Auszug müsste alles ggf. zurückgebaut werden. Die Kosten beliefen sich auf mindestens 80.000€, so eine erste Schätzung. Für eine Mietwohnung kam das für uns nicht in Frage, daher begannen wir mit der Wohnungssuche.

In Düsseldorf eigentlich ein sehr schwieriges Unterfangen, zumal wir zwingend in unserem jetzigen Viertel bleiben wollten, um weder Kita noch Therapien wechseln zu müssen. Wir meldeten uns daher mit einem Premiumaccount bei einem Onlineportal an, denn damit können Wohnungen früher eingesehen und Anbieter kontaktiert werden. Wir hatten dann riesengroßes Glück und fanden nach bereits 3 Wochen eine Wohnung in einem Neubau 5 Minuten von unserer vorherigen Wohnung entfernt. Das Haus hat einen Aufzug, die Wohnung bietet mehr Platz, ist perfekt geschnitten, hat keine Stufen und noch dazu eine ebenerdige Dusche. Die Maklerin sah unsere Not und setzte sich sehr für uns als Mieter ein, was auch eine schöne Erfahrung war. Nach der Zusage begann das Planen. Von Freunden wusste wir, dass die Krankenkasse 4000€ für „wohn-umfeldverbessernde Maßnahmen“ zahlt. Darunter zählt auch der Umzug in eine barrierefreie Wohnung, sodass wir planten ein Umzugsunternehmen kommen

zu lassen. Zunächst holten wir Angebote von einigen Umzugsunternehmen ein. An dieser Stelle kann man nur empfehlen, möglichst nicht zu erwähnen, dass die Krankenkasse für wohnumfeldverbessernde Maßnahmen 4000€ zur Verfügung stellt. Nach unserer Erfahrung werden die Angebote dann leider entsprechend angepasst. Spätestens beim Pflegebett wird es allerdings natürlich schwierig und es ist offensichtlich, dass ein Mensch mit Behinderung umzieht.

Zu jeder Anfrage gehört ein Gespräch zur Klärung der Einzelheiten. Diese waren alle zeitnah nach der Anfrage, unkompliziert und nett. Nach dem Vergleich der Leistungen und Kostenvoranschläge haben wir uns für ein Angebot entschieden. Dieses haben wir bei der Krankenkasse mit der Bitte um Zusage der Kostenübernahme eingereicht. Am besten beschreibt man noch kurz, wo die Probleme in der alten Wohnung liegen und was in der neuen Wohnung besser bzw. barrierefreier wird. Nachweise etc. wurden bei uns nicht angefordert und die Genehmigung ging sehr schnell und ausnahmsweise mal unkompliziert. Es gibt sogar Umzugsunternehmen, die direkt mit der Kasse abrechnen.

Die Leistungen der Unternehmen kann man individuell vereinbaren. Bei uns reichte der Betrag für den wohnortnahen Umzug für Ab- und Aufbau aller Möbel (auch das Pflegebett, hier gibt es wohl öfters Probleme bzw. das Sanitätshaus, über das wir das Bett bekamen, forderte dafür 250€), Bereitstellung von Umzugskartons, das Packen von Porzellan und Glas (2 Personen a 4 Stunden) und das Einladen, Transportieren und Ausladen unseres gesamten Hab und Guts. Auch um Halteverbotschilder etc. wurde sich gekümmert. Wir mussten im Prinzip „nur“ einpacken und auspacken.

Im Vorfeld lieferte die Firma immer die gewünschte Anzahl Kartons und wir konnten nach und nach einpacken. Hier war uns wichtig, dass Benjamin so wenig Einschränkungen wie möglich hatte. Den Umzugstag selbst legten wir auf einen Wochentag. So konnten wir Benjamin



Menschen bei ELA

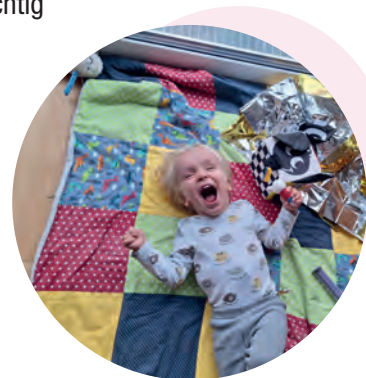
morgens in die Kita bringen, nachmittags betreuen ihn gerne Großeltern und Patentanten. Der Umzug selbst verlief sehr entspannt. Die Umzugsfirma war schnell, engagiert und jederzeit sehr freundlich. Wichtige Hilfsmittel wie Rehabuggy, Stehständer, Therapiestuhl etc. brachten wir allerdings selbst in unserem Auto in die neue Wohnung, da wir keine Beschädigungen im großen Umzugswagen riskieren wollten. Reparaturen oder ähnliches dauern ja teilweise sehr lang. Auch Bett und Snoezelenecke, die Benjamins Opa selbst gebaut hat, bauten wir selbst ab und auf, um kein Risiko einzugehen. Am Umzugstag war um 18:30 Uhr nach einem langen Tag alles geschafft.

Wir sind schon mehrfach umgezogen, aber so entspannt war ein Umzug ehrlich gesagt selten. Das Auspacken ging auch sehr schnell und nun wohnen wir schon fast 4 Wochen in unserer neuen Wohnung. Es ist tatsächlich bemerkenswert, wie groß die Verbesserung im Alltag ist, wenn keine Stufen mehr bewältigt werden müssen

oder plötzlich Platz ist, mit dem Therapiestuhl vernünftig durch die Wohnung fahren zu können, ohne irgendwo anzuecken oder Dinge aus dem Weg räumen zu müssen. Auch die Befürchtung, dass Benjamin in einer neuen Umgebung fremdeln würde, da Gewohnheiten sehr wichtig für ihn sind, waren unbegründet. Wir haben allerdings sehr darauf geachtet, ihm immer alles zu erklären und sein Zimmer direkt sehr gemütlich und wie von ihm gewohnt zu gestalten. Letztlich stellten wir fest: Hauptsache Bett, Snoezelenecke und vor allem seine Schaukel sind da. Am allerwichtigsten waren aber seine bekannten Bezugspersonen.

Sofern ihr also in eine barrierefreie Wohnung umziehen müsst/wollt/könnt, denkt daran, die wohnumfeldverbessernde Maßnahme zu nutzen. Das erleichtert einen Umzug sehr!

Lukas und Lena Meschede mit Benjamin



EIN NEUER PLAN MUSS HER!

ODER: WIE KOMMEN WIR JETZT EIGENTLICH INS SCHWABENLÄNDLE?

MARTINA ENDERLE

Therasas Diagnose (Metachromatische Leukodystrophie) stellte unser Leben vor 5 Jahren zunächst völlig auf den Kopf. Wir versuchten dann alsbald einen halbwegs normalen Alltag wieder herzustellen, für uns beide als Eltern, aber auch für unsere insgesamt 3 Kinder. Dazu gehörte auf jeden Fall auch der regelmäßige, mehrtägige Besuch bei den Großeltern etwa zwei Mal im Jahr. Doch hier stießen wir schnell an unsere Grenzen. Denn während wir in Nordrhein-Westfalen wohnen, leben diese im südlichen Baden-Württemberg. So fuhren wir bislang alle zusammen in unserem Auto, wo mit einigem Schieben und Quetschen alle 5 Mitfahrer samt Koffer und Gedöns fast problemlos reinpassten. Theresa mochte jetzt allerdings nicht mehr in ihrem Auto-Kindersitz fahren und schon gar nicht über mehrere Stunden. Es bereitete ihr Schmerzen und war nach einem Versuch zu Beginn keine Option mehr. Ein neuer Kindersitz (Carrot 3) brachte ein wenig Erleichterung. An die 520 km Fahrt war jedoch auch damit nicht zu denken. Mal abgesehen vom wachsenden Equipment, das unseren Kofferraum nun vollends überforderte.

Ein neuer Plan musste her. Nach einiger Recherche stieß meine Schwägerin auf Flying Hope. Piloten, die ihre Flugzeuge privat zur Verfügung stellen, um kranke Kinder innerhalb

Deutschlands von A nach B zu transportieren (siehe auch Bericht im ELA-Journal 2022). Wir meldeten uns also dort und bekamen recht schnell die Zusage. So flogen Theresa, ihre ältere Schwester Klarissa und ich also das erste Mal mit einer kleinen Maschine Richtung Süddeutschland. Mein Mann und mein Sohn fuhren unterdessen mit viel Gepäck im Auto. Eine unglaublich tolle Reisemöglichkeit, die wir weitere 2 Male nutzten. Doch im Laufe der Hin- und Rückflüge wurde mir zunehmend bewusst, dass diese auch mit sehr großem Stress für Theresa und mich verbunden waren. Die Fahrt zum Flughafen, das Hinein- und nachher wieder Hinausmanövrieren, die geringe Bewegungsmöglichkeit innerhalb der Maschine, die Unmöglichkeit einer Pause und dann noch die Fahrt vom Ankunfts-Flughafen zum Zielort. Wir waren fix und fertig.

Bitte nicht falsch



verstehen. Flying Hope war und ist eine wahnsinnig tolle Möglichkeit!!! Nur eben in unserem speziellen Fall nach einiger Zeit nicht mehr.

Ein neuer Plan musste her. Wir probierten, Theresa im Liegen zu transportieren. Auf der Rückbank. Dazu benötigten wir zunächst eine Gurtbefreiung, die wir nach einigem Hin und Her und mehrmaligem Umformulieren der Begründung durch den Kinderarzt erhielten. Wir legten Theresa auf die Rückbank, ihren Kopf auf meinen Schoß, den Po und Rücken auf ein Polster, die Füße auf den Schoß der großen Schwester. Papa und Bruder vorne im Auto. Eingequetscht wie die Sardinen in der Dose schafften, wir kürzere Strecken ganz gut. Aber nicht die lange Strecke nach Süddeutschland. Bezüglich des Gepäcks hatten wir schon über eine Dachbox nachgedacht. Aber das war alles noch nicht die Lösung.

Man müsste mit 2 Autos fahren! Ein Erwachsener mit 1 – 2 Kindern und einem Teil Gepäck in dem einen Auto und ein Erwachsener mit Theresa und restlichem Gepäck im zweiten Auto. Doch Halt! Wer passt dann auf Theresa auf? Nimmt ihren Kopf auf den Schoß?



Hier hatten wir Glück! Denn ganz spontan erklärte sich unser Ehrenamtler Herr Müller vom Ambulanten Kinderhospizdienst dazu bereit, mitzureisen. Er kenne die Gegend von früher und wolle dann dort in einem nahen gelegenen Hotel eine Woche Urlaub machen. Perfekt! So reiste ich mit Herrn

Müller (sitzend) und Theresa (liegend) auf der Rückbank und die restliche Familie im anderen Auto ganze zwei Mal nach BaWü und wieder zurück. Doch wie oft kann man jemanden bitten, in der gleichen Region Urlaub zu machen, nur damit wir Oma und Opa besuchen können?

Wieder musste ein neuer Plan her! Das Fernweh zu Oma und Opa war groß und wir überlegten in alle Richtungen; Wohnwagen leihen? Zu klein (3 Kinder sind meist eins zu „viel“). Einen Van ausleihen bei Autovermietung? Unerschämmt teuer! Mit dem Zug reisen? Mir fehlte der Mut. Neues Auto kaufen nur für den Urlaub? Nein.

Endlich kam der rettende Hinweis. Eine Freundin hatte in einem Kinderhospiz mal den ASB (Arbeiter-Samariter-Bund) Wünschewagen gesehen. Ob das was für uns wäre? Fährt der nicht nur ältere Personen? Na, fragen schadet nicht, dachte ich mir. Gesagt, getan. Keine 24 Stunden später hatte ich die Zusage. Der Wünschewagen fährt Theresa und mich von unserer Haustür in NRW zur Haustür von Oma und Opa in BaWü. Was ein Luxus! So wurden wir also vom Wünschewagen ins Schwabenlände gebracht. Eine etwas holprige Angelegenheit in so einem umfunktionierten Krankenwagen. Aber wir waren einfach froh, eine so tolle Möglichkeit gefunden zu

haben. Gepäck kann man hier nicht wirklich mitnehmen. Mein Mann fuhr, wie immer, mit den restlichen Kindern und Gepäck parallel zu uns.

Der Wünschewagen hat das Konzept, den letzten Wunsch Sterbender zu erfüllen. Der letzte Wunsch. Da man bei so erkrankten Kindern wie Theresa nicht weiß, wann ein Wunsch der letzte sein wird, stand es für das Team außer Frage, uns mitzunehmen. Allerdings bedeutet das auch, dass das Angebot in der Regel einmalig ist.

Ein neuer Plan musste her!

Und dieses Mal war es fast zu einfach!!! Ja, tatsächlich. Eine Freundin, die evangelische Pfarrerin ist, stellte uns den Gemeindebus zur Verfügung. Einfach so. Nehmt ihn, fahrt so lang ihr wollt und bringt ihn dann wieder zurück. Wow. Das war auch ein Erlebnis. Vorne drei Plätze, dann zwei Rückbänke und ein wirklich riesiger Kofferraum!!! Wir haben den halben Hausstand mitgenommen, inklusive Badeliege für Resi und allem was Rollen hat für ihre Geschwister. Theresa und ich auf der einen Rückbank, die beiden anderen Kinder auf der nächsten und der Fahrer ganz vorne. Es war wirklich schön, mal wieder mit allen zusammen zu reisen, sich nicht einschränken und aufteilen zu müssen. Und wieder einmal hatten wir es geschafft. Und ich hoffte ganz einfach, dass wir den Gemeindebus das nächste Mal wieder nehmen durften. Doch es sollte nicht sein.

Als wir wieder reisen wollten war der Gemeindebus längst anderweitig belegt.

Und wieder musste ein neuer Plan her.

Ich war auf den Geschmack gekommen. Ein großer Bus. Von einer Gemeinde oder irgendwem... den Pfadfindern vielleicht? Oder von der Nachbarschaftshilfe? Von einer anderen gemeinnützigen Organisation? Fehlanzeige! Alles bereits reserviert oder nicht an Privatpersonen abzugeben. Eine Absage nach der nächsten. Es war zum Haare raufen. Was nun? Ich holte mir Rat in der ELA-Gruppe. Eine Bahn-Reise wurde mir empfohlen. Viele hatten hier sehr gute Erfahrungen gemacht. Viele Fragezeichen in meinem Kopf. Wie soll das gehen? Was, wenn ich mal zur Toilette muss? Wer passt dann auf Theresa auf? Was wenn sie erbricht, krampft, eine volle Windel hat? Resi ist kein Kleinkind mehr. Was, wenn sie nicht mehr sitzen kann? Das Gepäck, das war klar, würde dann wieder mein Mann im Auto transportieren. Ich wäre auf mich allein gestellt. Doch ich war motiviert, mich noch intensiver mit dieser Option zu beschäftigen, als mir per Zufall ein Schreibblock mit Werbung für den Malteser Herzenswunsch-Wagen in die Hände fiel. Ja, richtig. Er ist dem ASB-Wünschewagen nicht ganz unähnlich. Und es fühlte sich etwas komisch an, dort anzufragen, Fast, als würde



Menschen bei ELA

Ich etwas Verbotenes tun, weil wir mit dem ASB-Wunschewagen ja schonmal unterwegs waren. Doch es schien mir für die nächste Reise zu den Großeltern als beste Möglichkeit, die unstressigste, die sicherste. Ich stellte also eine Anfrage und nach ein paar Tagen kam die (etwas zögerliche) Zusage. Begründung für das Zaudern: eigent-



lich machen sie keine alleinigen „Transporte“, aber in unserem Fall würden sie eine Ausnahme machen. Große Erleichterung. Einwandfreie Fahrt nach BaWü und eine Woche später wieder zurück.

Das war unsere bisher letzte Reise. Die nächste würden wir dann gerne wieder über Ostern machen. Wie? Ich hoffe nochmal auf den Gemeindebus. Und wenn der reserviert ist? Dann lest ihr im nächsten Journal ja eventuell etwas über unsere erste Reise mit der Deutschen Bahn zu den Schwaben!

Zum Schluss möchten wir gerne allen Organisationen und Privatpersonen von Herzen danken, die es immer wieder möglich machen, ins Schwabenländle zu reisen. Ihr seid toll!!! Und ohne Euch Alle (!!!) wäre das nicht möglich.

Wer zu einer der beschriebenen Möglichkeiten Fragen hat, darf sich sehr gerne an mich wenden.

Achja, mit Tipps natürlich auch :)

THERESA - EIN GLÜCKSKIND!?

MARTINA ENDERLE

Vor einiger Zeit bekam ich von einer Schwester des Pflegedienstes folgendes Foto. Theresa auf unserer Sonnenliege. Das Kissen mit der Aufschrift Glückskind klemmt unter ihren Armen. Und ich habe mich unwillkürlich gefragt: Ist Theresa denn ein Glückskind? Würde ich das einen Außenstehenden fragen, wäre die Antwort vermutlich ganz klar nein. Mit so einer schweren Krankheit, die einem so viel raubt und das Leben so extrem verkürzt, die Leid bedeutet, kann man doch kein Glückskind sein.

Und doch, als ich das Kissen vor ein paar Monaten im Laden gesehen habe, fand ich es so passend für Theresa. Vielleicht haben wir die „Glücksbrille“ auf. Wir möchten Theresa durch glückliche Augen sehen. Möchten sehen, was ihr gut tut, wann sie sich wohlfühlt, und wann sie Glück spürt. Und ich persönlich bin mir sicher, dass sie das Gefühl von Glück ziemlich oft spürt. Theresa



hat so viele Menschen um sich herum, die sie liebhaben, sie umsorgen. Wenn das nicht Glück ist, weiß ich es auch nicht. Therasas Glück ist eigentlich auch ziemlich einfach. Was andere Kinder zum Glücklichsein brauchen, oder wenigstens meinen zu brauchen, interessiert Theresa kein Stück. Sie braucht keine guten Noten, keine Spielsachen, keinen Schnickschnack.

Sie braucht Nähe, Liebe, Zuwendung und vielleicht ab und zu mal einen Sonnenstrahl auf der Nase. So einfach kann das sein.

Das Glück.

Und ich meine, man muss Glück auch sehen und spüren WOLLEN, es zulassen. Dann ist Glück und Glücklichsein vielleicht tatsächlich auch ein bisschen Einstellungs-sache.

Und dann sieht man hinter der Krankheit und all ihren Auswirkungen auch Theresa, das Glückskind.

Ja, ich denke, Theresa ist durchaus ein Glückskind.

ELA FOTOWETTBEWERB

DAS GEWINNERFOTO UND SEINE PERSÖNLICHE BEDEUTUNG FÜR UNS

LENA MESCHEDÉ

Letztes Jahr hatte ELA e.V. beim Familientreffen 2023 zum Fotowettbewerb aufgerufen. Für uns war schnell klar, dass wir auf jeden Fall mit einem Foto von Benjamin teilnehmen wollten, da er doch alle Menschen um sich herum mit seiner Lebensfreude und seinem ansteckenden Lachen in den Bann zieht – diese Freude wollen wir mit dem eingereichten Foto gerne an alle ELA Leser*innen weitergeben.

Es kamen einige Fotos in Frage, da Benjamin doch ein – aus unserer elterlichen Sicht – sehr hübsches und vor allem fröhliches, fotogenes Kind ist. Unsere Wahl fiel dann auf das Foto, das Benjamin beim Fahren mit seinem Therapierad zeigt. Man sieht anhand Benjamins freudestrahlendem Lachen, wieviel Freude er am Fahren hat. Er hat seinen Glückspilz-Pulli an und kann auf dem Bürgersteig vor unserer Haustür mit ein wenig Hilfe von uns und dem Therapierad Fahrrad fahren.

Wir haben das Foto allerdings nicht nur ausgewählt, weil es einen 4-jährigen Jungen mit unglaublicher Lebensfreude beim Radfahren zeigt, sondern auch, weil das Bild für uns zeigt, dass Benjamin vielen Erwartungen nicht entspricht: er ist mehrfach schwerstbehindert und trotz seiner schweren Einschränkungen zeigt sich - Benjamin kann Radfahren. Außerdem hat er in allen Bereichen so viel Lebensfreude! Für uns ist Radfahren kinderleicht – für Benjamin ist es mit sehr viel Anstrengung verbunden. Dennoch hat er so ein herzliches Lachen im Gesicht. Er liebt sein Leben so wie er es kennt.

Ein weiterer Grund, weshalb das Foto für uns eine starke persönliche Bedeutung hat ist, dass es für uns auch ein bisschen ein Trotz-Bild an die Krankenkasse ist.

Diese und auch der Medizinische Dienst (MD) hatten im ersten Anlauf und auch im Widerspruch, trotz vieler Arzt- und Therapeutenempfehlungen, das Rad abgelehnt. Die Begründung des MD war unfassbar diskriminierend und ablehnend. Es las sich durch die Zeilen: „Was soll denn ein todkrankes Kind mit einem Therapierad?“.

Der MD hat das Rad abgelehnt, weil Benjamin bei dem von uns eingereichten Video, bei dem er das Rad testet, nicht selbstständig fährt und seine Hände nicht am Lenker hält. Somit ist nach Beurteilung des MDs eine eigenständige Nutzung ausgeschlossen und die Integration in die Gruppe gleichaltriger durch die Nutzung des Hilfsmittels laut MD nicht möglich.

Für uns waren diese Worte wie ein Schlag ins Gesicht. Welches Kind kann direkt beim ersten Versuch selbstständig

Radfahren? Warum geben sie unserem Sohn keine Chance, auch wenn sie noch so klein ist? Und vor allem ist aus unserer Sicht die Integration in die Gruppe gleichaltriger definitiv gegeben, auch wenn er geschoben wird. Er kann MIT den anderen Kindern fahren und nicht am Rand im Therapiestuhl daneben sitzen.

Aber all das war dem MD und der Krankenkasse egal und wir mussten das Rad selbst kaufen. Dies konnten wir dank der großzügigen Unterstützung durch eine Stiftung stemmen. Nun kann Benjamin mit viel Lebensfreude in der Kita mit anderen Kindern Radfahren oder mit uns Ausflüge an der frischen Luft unternehmen.

Für uns bedeutet das Rad mehr Freiheiten und beim Fahren zeigt Benjamin so viel Lebensfreude und Lebenswillen, dass wir sehr, sehr glücklich und dankbar sind, dass die Jury des ELA-Fotowettbewerbs in dem Bild dasselbe gesehen hat und das Bild zum Gewinnerfoto gekürt wurde. Es ziert nun auch ganz prominent den Eingangsbereich unserer neuen Wohnung.

Lena und Lukas Meschede mit Benjamin



WIE TOLLE NACHRICHTEN GLEICHZEITIG SO ERSCHÜTTERND SEIN KÖNNEN

LENA MESCHEDÉ

VORWORT DER REDAKTION:

Dieser Artikel spiegelt die Erfahrungen und persönlichen Empfindungen einer Familie wider, deren große Hoffnung auf eine Teilnahme an einer Therapie durch unglückliche Umstände nicht erfüllt werden konnte. Berichte wie dieser finden in unser Journal, um unseren Familien zu zeigen, dass sie nicht allein sind. Gefühle sind mitunter überwältigend und überfordernd.

Der Bericht ist daher sehr emotional und kann aufwühlen.

Bitte behalten Sie das vorm/beim Lesen im Hinterkopf.

Gentherapie! Nur ein Wort, für uns lange der Silberstreif am Horizont.

Nachdem uns die Diagnose unseres Sohnes (Morbus Canavan) in eine tiefe Krise stürzte und sich alles neu finden musste, tauchte irgendwann dieses Wörtchen auf und gab etwas Hoffnung, dass es vielleicht doch ein kleines Hintertürchen im Kampf gegen diese Scheiß-Krankheit gibt. Bei unserem ersten Besuch in der Leukodystrophie-Sprechstunde am UKE Hamburg fiel dieses Wörtchen erstmals. Wir informierten uns: Was ist das überhaupt? Was wird im Kontext Morbus Canavan gemacht?

Im Rahmen einer Studie sollte in den USA eine Gentherapie mit Kindern starten, die an Morbus Canavan erkrankt sind, die zum Ziel hat, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen, Fortschritte zu ermöglichen und im besten Fall den Verlauf der Krankheit zu stoppen.

In Hamburg wurden uns Eckdaten erklärt und zwischen den Zeilen klang für uns durch, dass wir die erste deutsche Familie sein könnten, die für die Gentherapie in Frage kommt, auch wenn man sich darauf natürlich nicht verlassen darf.

Wir informierten uns ausgiebig über die Studie und die Gentherapie und verfolgten Nachrichten der Pharmafirma, die die Gentherapie durchführt. Wir kamen zu dem Entschluss, dass diese Therapie eine Chance für unseren Sohn sein kann und hinterlegten beim Team des UKE in Hamburg unser starkes Interesse an der Teilnahme.

Eine ganze Zeit lang passierte danach nicht viel. Bei weiteren Besuchen in Hamburg im Rahmen einer anderen Studie, die den natürlichen Verlauf von Morbus Canavan aufzeichnet, fragten wir immer wieder nach dem Stand der Gentherapie. Immer hieß es „Die Gentherapie steht quasi in den Startlöchern, es dauert... hier fehlt eine Unterschrift, dort ist rechtliches nicht geklärt, usw.“

Dann kam Corona, alles verzögerte sich, die Studie zum natürlichen Verlauf (CanInform) wurde online durchgeführt, unsere Hoffnung zur Teilnahme an der Gentherapie sank, denn es war klar, dass es eine Altersgrenze geben würde.

Die Ärztinnen der Leukodystrophie-Sprechstunde und die Studienschwester hielten uns immer auf dem Laufenden,

wurden aber auch immer skeptischer und wirkten auf uns ebenfalls nicht ganz zufrieden mit den sehr langsamen Prozessen. Immer wieder malten wir uns aus, was wäre, wenn wir die Gentherapie für unseren Sohn nutzen dürften. Alles wäre ein Experiment... „Wollen wir unseren Sohn als „Versuchskaninchen“ hergeben? Wollen wir für längere Zeit in die USA, wo Dinge mit unserem Sohn gemacht werden, die wir schon auf Deutsch kaum verstehen? Andererseits: Haben wir eine Wahl?“

Wir wissen, dass die Krankheit weiter voranschreitet. Unerbittlich. Das wäre DIE Chance, auf die wir setzen könnten, den Verlauf zu verlangsamen, zu stoppen, auf Verbesserung zu hoffen.

Hoffen, ein gutes Stichwort. Die Hoffnung schwand weiter, je mehr Zeit verging. Die CanInform-Studie lief weiter und irgendwann sickerte durch: Die Studie zu Gentherapien wird starten, es wird erste Gentherapien geben. Aber erstmal nur für Kinder aus den USA und nur für Kinder, die die Altersgrenze von 30 Monaten noch nicht überschritten haben. Diese Gentherapie ist – so erklärte man es uns vereinfacht – risikoärmer je jünger die Patient*innen sind, da das Immunsystem noch nicht so ausgeprägt ist. Für uns war es eine große Enttäuschung, denn damit war klar, dass unser Sohn erstmal nicht bei der Gentherapie dabei sein würde.

So stellte sich das erste Mal die Frage, wie solch gute Nachrichten - es gibt eine Gentherapie - gleichzeitig für uns persönlich so schlimm sein können. Unser Sohn war zu dem Zeitpunkt etwa 28 Monate alt. Auch in Hamburg schien man enttäuscht. Wir gaben die Hoffnung nahezu auf, aber ein wenig bleibt ja immer im Hinterkopf. Dann die Nachricht: Die Therapie wird weiter geöffnet, es werden auch Kinder außerhalb der USA





mit aufgenommen. Unser Sohn war zu dem Zeitpunkt 34 Monate alt, hatte die Altersgrenze also knapp überschritten. Das Team in Hamburg setzte sich wohl sehr für die Teilnahme unseres Sohnes ein und bat mehrfach um eine Ausnahme, da sie sicher waren, dass er von der Gentherapie sehr profitieren würde. Aber leider war nichts zu machen.

Die endgültige Absage löste in uns viel Trauer, Wut und Verzweiflung aus. Es fühlte sich unglaublich unfair an, dass eventuell gegen diese Dreckskrankheit hilft, aber unser Sohn darf es nicht bekommen. Die Altersgrenze fühlte sich für uns willkürlich an. All das berichten wir selbstverständlich aus unserer persönlichen Sicht, denn natürlich ist es toll, dass eine Gentherapie getestet wird. Wir entschieden jedoch für uns, dass wir möglichst wenig über die Therapie wissen wollten, fragten in Hamburg nicht mehr nach und signalisierten in Gesprächen mit anderen betroffenen Familien, dass wir über die Therapie nicht weiter im Bilde sind und es ein wunder Punkt bei uns ist. Gerne helfen wir bei allen Fragen was Morbus Canavan und unser Leben damit bedeutet, zur Gentherapie müsse man sich jedoch an Hamburg wenden.



Doch die Wunde riss wieder auf, als wir hörten, dass die erste Familie aus Deutschland in die USA reisen darf, um dort die Gentherapie zu bekommen. Auch hier wurden wieder viele Tränen vergossen. Immer wieder kamen die Gedanken auf: „Das hätten wir sein sollen/können/müssen...“ Diese Gedanken fühlten sich falsch an, man schämte sich fast dafür, denn: Wir gönnen jeder, wirklich jeder Familie, dass sie die Möglichkeit bekommt, die Gentherapie wahrzunehmen. Wir drücken alle erdenklichen Daumen, dass die Therapie gut anschlägt, es wenig Komplikationen gibt und den Kindern geholfen werden kann. Da wir inlosem Kontakt zur Familie standen, wünschten wir natürlich alles erdenklich Gute, baten aber

damum, möglichst nicht auf dem Laufenden gehalten zu

werden. Wir sind dankbar, dass die Familie verstand, dass es hierbei vor allem um den Schutz unserer Gefühle ging. Mittlerweile ist eine zweite Familie aus Deutschland in den USA. Auch hier baten wir darum - nachdem wir von der Familie darüber informiert wurden - nicht weiter auf dem Laufenden gehalten zu werden. Wir drücken so sehr die Daumen, dass die Therapie erfolgreich verlaufen wird! Dennoch sind es für uns persönlich jedes Mal erschütternde Nachrichten, wenn andere Kinder die Zusage zur Gentherapie und damit die Chance auf das Verlangsamten der Krankheit haben und wir diese Chance so knapp verpasst haben und dem Fortschritt der Krankheit machtlos zusehen müssen. Nach jeder Zusage zur Teilnahme aus Deutschland mussten wir uns emotional sammeln, auch wenn die Nachrichten an sich so wunderbar sind.

Wir wissen auch, dass wir dem Thema nicht dauerhaft entgehen können. Wenn die Familien wieder in Deutschland sind, man sich vielleicht mal persönlich trifft, werden wir sicher nach der Gentherapie fragen, nach Erfahrungen in den USA und nach den Erfolgen, aber es wird sehr, sehr schwer werden, nicht an eine verpasste Chance zu denken. Die Worte werden teils weh tun. Wir müssen abwägen, ob wir dazu bereit sind.

Und auch wenn wir uns und anderen immer wieder sagen, dass wir die Hoffnung auf eine Gentherapie aufgegeben haben, bleibt ein winziger Hoffnungsschimmer. Vielleicht, vielleicht wird ja doch irgendwann die Altersgrenze angehoben. Vielleicht passt unser Sohn ja dann doch noch ins Raster. Vielleicht, vielleicht, vielleicht...

Wir hoffen auch ohne Gentherapie auf viele weitere, gute und stabile Jahre und kämpfen weiter mit aller Kraft gegen die Krankheit, denn am Ende stirbt die Hoffnung ja bekanntlich zuletzt.

Lukas und Lena Meschede mit Benjamin



Aus ihrer Sicht schildert die Mutter von Lynn ihre Canavan-Geschichte und berichtet von Hoffnungen durch Therapiestudien

Michael Scholz

Kannst du uns etwas erzählen über die Erkrankungsgeschichte deines Kindes und wie es zur Diagnosestellung gekommen ist?

Wir haben gedacht, wir haben ein gesundes Kind. Es war alles in Ordnung und die Schwangerschaft und Geburt waren rückblickend einfach nur traumhaft und komplikationslos. Wir bekamen vom Kinderarzt sehr früh Krankengymnastik verordnet. Als Lynn 3 Monate alt war, sagte unsere Physiotherapeutin, dass unsere Tochter keine Fortschritte macht. Also ich hatte damals keinen konkreten Erkrankungsgedanken, es war ja unser erstes Kind. Wir fuhren zum Kinderarzt und er sagte, es muss jetzt nichts Schlimmes sein. Wir haben dann schnell einen Termin im SPZ (Sozialpädiatrisches Zentrum) in Osnabrück bekommen. Was mir vor allen Dingen in Erinnerung geblieben ist, war eine Frage: „Wird Lynn jemals laufen können?“ Und dann hat der Arzt ganz offen gesagt: „Das kann ich Ihnen nicht beantworten“ und damit war für uns irgendwie klar, irgendwas ist hier nicht normal. Aber da war uns trotzdem noch nicht bewusst, was Morbus Canavan eigentlich ausmacht.

Das MRT deutete auf eine degenerative Erkrankung hin. Nach Rücksprache mit einem Expertennetzwerk, einschließlich Amsterdam, bestätigte sich der Verdacht.

Weil wir gar nicht viel über die Erkrankung wussten, hat man uns dann vieles erklärt und wir begriffen zu diesem Zeitpunkt immer noch nicht, dass sie wirklich so krank ist.

Mit genetischen Untersuchungen und Urinuntersuchungen wurde Morbus Canavan bestätigt. Durch ihren hohen NA-Wert (N-Acetylaspartat) hat die Diagnosestellung nur 4 Wochen gedauert. Bei gesunden Menschen liegt der Wert bei etwa 39 und bei Lynn lag der Wert bei 2100. Erst dann sind wir aus allen Wolken gefallen.

Im Nachhinein haben wir noch einen Gentest gemacht, der unsere gemeinsame Trägerschaft bestätigte.

Wie hat dein Umfeld, deine Familie darauf reagiert und wie gehen sie damit um?

Also ich weiß noch, die Reaktion meines Vaters, als wir auf den Hof gefahren sind, der hat immer nur „nein, nein, nein“ gesagt, der konnte das überhaupt nicht glauben. Auch meine Mutter war am Boden zerstört und die Familie meines Ehemanns war zutiefst traurig und geschockt.

Aber die familiäre Unterstützung ist bis heute sehr gut, denn alleine könnten wir die täglichen Herausforderungen nicht bewältigen. Wir sind beide berufstätig und da muss man viel organisieren. Dazu kommt noch das Zeitmanagement durch die regelmäßigen Untersuchungen, Therapien und Arzttermine.

Wie habt ihr von der Teilnahmemöglichkeit an der Studie erfahren?

Mit Diagnosestellung haben wir erfahren, dass es in Hamburg

eine Spezialklinik gibt, wir wussten aber noch nichts von der Gentherapie.

Wir sind nach Hamburg gefahren und dort hat man uns gesagt, dass es die Therapiemöglichkeit gibt. Frau Dr. Bley, die sowohl ärztlich als auch forschend arbeitet, empfahl dann diesen Therapieversuch in den USA. Das Medikament ist noch nicht zugelassen, also gab es keine Wirk-Garantien aber wir haben sofort zugesagt. Wenn wir die Möglichkeit bekommen, dann möchten wir auch daran teilnehmen.

Wir sind dann noch 2-3 Mal zu Voruntersuchungen in Hamburg gewesen. Das hat sich auch alles hingezogen und ich habe regelmäßig Kontakt in die USA aufgenommen. Ich habe mich auch sehr viel über das Internet informiert. Es war unsere einzige Chance und die Aussage war, sie würden bis Dezember 2022 entscheiden ob Lynn für die Studie in Betracht kommt.

Dann wurden wir noch bis April 2023 getröstet und dann war klar, wie konnten als erste Deutsche, als Probandin Nr. 7, im Mai 2023 starten. Wir saßen schon die ganze Zeit auf gepackten Koffern, aber wenn es dann wirklich dann so weit ist, ist nochmal anders zu organisieren. Wir wurden auf einen 3-monatigen Aufenthalt vorbereitet, doch tatsächlich waren es fünfeinhalb Monate.

Wie habt ihr das organisiert?

Die Organisation (Flüge, Unterkunft, Betreuung) wurde uns abgenommen. Wir haben anfangs im Hotel auf 18 qm gelebt, das war eine ziemliche Herausforderung mit einem schwerkranken Kind. Später hatten wir ein größeres Apartment mit Küche. Die Therapiezeiten waren unterschiedlich und es gab intensive Zeiten und Zeiten, in denen nichts passiert ist. Diese Zeiten haben wir für Ausflüge genutzt.

Dann kam der initiale Tag, der 29.6.2023 und ich dachte mir immer, das ist ihr zweiter Geburtstag. Auch wenn wir noch gar nicht wussten, was passiert.

Es war keine Chemotherapie notwendig und das Medikament wird über die Venen gegeben. Das Medikament wurde über wenige Stunden zugeführt, das war nicht technisch aufwendig, soweit wir das als Laien beobachtet haben.

Warum musstet ihr dann so lange noch in den USA bleiben?

Lynn hat Steroide bekommen, denn sie haben einen Virus eingesetzt. Dieser Virus greift die inneren Organe an, unter anderem die Leber. Und dieses Cortison soll das verhindern. Deshalb hat sie lange Cortison bekommen. Zu Anfang sehr hohe Dosen, da mussten wir immer aufpassen und Medikamente zum Magenschutz nehmen, weil Magenkrämpfe oder Bauchschmerzen verursacht wurden. Und dann durften wir Schritt für Schritt geringer dosieren. Das muss alles zwischen- durch immer wieder ärztlich bewertet werden.

Gab es Sprachbarrieren?

Da kann ich ganz klar Nein sagen. Zwar wurden wir ins kalte Wasser geschmissen, aber man ist in den USA gut aufgestellt (z.B. gibt es sehr gute automatische Translatoren). Ich glaube wir setzten die Translatoren nur zweimal ein, den Rest bekamen auch so hin. Du kannst nicht jedes Mal diesen Übersetzer einschalten, wenn die Krankenpfleger reinkommen. Da hat man sich sehr schnell vieles angeeignet. Jetzt sprechen wir flüssig und scherzen sogar auf Englisch.

Wie wirken sich diese Behandlungen auf das Leben von Lynn aus?

Wir haben vorher viel recherchiert und zwei Teilnehmer über Facebook kennengelernt. Eine hatte allerdings etwas andere Voraussetzungen als wir. An beiden Kindern haben wir unsere Bewertungen immer so ein bisschen fest gemacht. Sie waren ein paar Monate voraus. Die Studie gibt es ja erst seit 2021. Ich muss ganz ehrlich sagen: Natürlich erwartet man erst einmal ganz viel. Die Studienärzte sagen, es ist eine aggressive Krankheit und wir brauchen viel Geduld. Was die behandelnden Ärzte allerdings auch gesagt haben und das hat uns positiv gestimmt: die Gentherapie „is working“. Das heißt für uns: es passiert etwas. Uns war von Anfang an wichtig: Wir möchten einfach nur ein fröhliches Kind.

Mit diesen ganzen Medikamenten, die sie da anfangs bekommen hat, das war ja genau das Gegenteil und wir haben oft gezweifelt, ob wir das Richtige gemacht haben. Oder ob es ohne Therapie für Lynn besser gewesen wäre. Zweifel, die auch jetzt noch bleiben.

Was war denn die schlimmste Belastung?

Für mich persönlich war die Nasensonde am Beginn ganz schlimm, mittlerweile ist das Alltag. Vielleicht ist das so ein Mama-Denken: am Anfang ist alles schlimm, doch mittlerweile ist vieles Routine. Das ist wahrscheinlich deshalb, weil Unbekanntes Angst macht.

Und die Nebenwirkungen der Medikamente waren wirklich extrem. Wir haben unser Kind kurz nach Therapiebeginn nicht wiedererkannt, das muss man ganz klar sagen. Was Medikamente wirklich mit einem Menschen machen, ist unglaublich. Lynn war sehr unzufrieden und aggressiv. Sie hat viel geweint und geschrien. Durch die Medikamente hat die Verdauung überhaupt nicht mehr funktioniert. Ziel war es, schnell von den Steroiden wegzukommen. Es wurde mit der Zeit erheblich besser aber die erste Zeit war wirklich heftig.

Gab es auch besonders schöne Momente?

Was mir in Erinnerung geblieben ist: kurz nach der Initiierung der Behandlung wurde ein MRT gemacht und da hat der Arzt gesagt es seien erstmal keine weiteren Schäden dazugekommen. Das war für mich positiv.

Und als wir das erste Mal bei den Steroiden runterdosiert worden sind, standen wir in einem Getränkelaun und da hat Lynn das erste Mal gelacht. Da hatten wir beide Tränen in den Augen.

Wie sieht der Studienalltag aus?

Die Aufenthaltszeiten im Krankenhaus waren sehr unterschiedlich. Die ersten 9 Tage musste ich komplett mit Lynn im Krankenhaus bleiben. Dann mussten wir alle 2 Tage, später alle 3 Tage und dann nur noch alle 4 Tage dorthin. Es war auch mal so, dass wir 2 Wochen frei hatten. Dann sind wir morgens aufgestanden und mit einer Routine in den Tag gestartet. Eine kleine Runde spazieren gehen, Kaffee in der Gegend holen, für Henning meist noch etwas anderes zu trinken und das war's dann.

Wir konnten nicht viel unternehmen und waren die meiste Zeit im Apartment, weil die Planung und die Medikamentengabe an sich mit 8 Mal am Tag einfach so extrem aufwendig war. Zeitlich hätten wir nichts anderes mehr geschafft.

Zwischendurch ist einer von uns beiden immer zu einem Spaziergang raus gegangen, damit er auch mal Zeit für sich hatte. Ansonsten waren wir wirklich Tag und Nacht in diesem Apartment und da war wenig Zeit für Freizeit. Dann kamen wir aber endlich im Oktober 2023 zurück in unsere Heimat.

Wie geht das den weiter mit der Studie?

Wir mussten im Januar 2024 für eine Woche wieder hin, da war das halbjährige MRT fällig und mussten viele Tests abarbeiten, u.a. auch Mobilitätstests. Mit den Reisen in die USA ist immer wieder 9 Stunden Zeitverschiebung verbunden. Und wir müssen im Februar 2024 wieder nach Amerika, auch wieder für eine Woche. Dann für dieses Jahr nochmal im April und im Juni. Das sind Termine, die wir schon haben und wahrscheinlich laut Protokoll die nächsten 5 Jahre noch bis zu 10 Mal.

Die größte Herausforderung ist tatsächlich die Zeitverschiebung, der Jetlag. Wir sind eine Woche da, brauchen aber fast anderthalb Wochen um Lynn wieder an die deutsche Zeit anzupassen. So ein Kind braucht natürlich Routine. Und die zeitliche Routine ist dann durch die Flüge gar nicht mehr da. Und das muss sich dann erstmal wieder einspielen.

Wie profitiert euer Kind von dieser Therapie?

Da gibt es so ein paar Sachen. Sie kann ihren Kopf noch nicht halten, aber die Körperkontrolle ist deutlich besser geworden. Sie hatte sonst die Hand zur Faust geballt und die Hände sind jetzt entspannt geöffnet. Sie hat insgesamt eine deutliche Entspannung im Körper. Aber sie hat auch ihre Spastiken, die durch die Steroide wieder verstärkt worden sind. Die haben jetzt auch nachgelassen und das wird auch wahrscheinlich so bleiben. Man muss immer beobachten, wie sich das entwickelt. Wir hoffen natürlich das Beste.

Habt ihr als Familie spezielle Strategien um mit diesen Belastungen umzugehen?

Wir haben eine stabile Beziehung und sind ein eingespieltes Team. Wir haben uns in Amerika geschworen: Wir wollen gewinnen und ein bisschen unseren Alltag wieder haben. Das ist natürlich ganz schwierig. Wir schätzen mittlerweile diese bestimmten Kleinigkeiten, also wenn Henning mal wieder auf die Jagd gehen kann oder ich zum Schützenverein. Das ist uns mittlerweile viel wert.

Habt ihr Tipps oder Ratschläge für andere Familien die vor einer Studienteilnahme stehen?

Man sollte sich gut überlegen, ob man die Zeit dafür hat. Es bleibt eine Studie mit ungewissem Ausgang. Was bringt

das für uns als Familie und was sind die Belastungen und Chancen.

Mit Familie Wechelmann sprach Michael Scholz.

Die Canavan-Krankheit, auch als Canavan's Disease bekannt, ist eine seltene genetisch bedingte Erkrankung, die zur Gruppe der Leukodystrophien gehört. Diese Erkrankungen sind durch eine Störung des normalen Stoffwechsels von Myelin, dem schützenden Mantel um Nervenfasern im Gehirn, gekennzeichnet. Die Canavan-Krankheit ist speziell auf einen erheblichen Defekt im Enzym Aspartoacylase zurückzuführen.

Aspartoacylase ist ein Enzym, das normalerweise den Abbau von N-Acetyl-Aspartat (NAA) unterstützt, einem Stoff, der von Nervenzellen produziert wird. Bei Menschen mit Canavan-Krankheit fehlt oder ist dieses Enzym in seiner Funktion stark beeinträchtigt. Das resultierende Fehlen des normalen Abbaus von NAA führt zu einer Anhäufung dieses Stoffes im Gewebe, insbesondere im Gehirn.

Die Ansammlung von NAA hat schwerwiegende Auswirkungen auf das Myelin, das die Nervenzellen umhüllt. Die strukturellen Veränderungen des Myelins machen es schwammig und instabil, was letztendlich zu seinem Zerfall führt. Myelin ist entscheidend für die reibungslose Übertragung von elektrischen Signalen zwischen den Nervenzellen. Wenn es geschädigt wird, funktionieren die elektrischen Verbindungen nicht mehr richtig, was zu dramatischen Verlusten sämtlicher Fähigkeiten führen kann.

Die Canavan-Krankheit manifestiert sich in der Regel in den ersten Lebensmonaten und kann zu Entwicklungsverzögerungen, Muskelhypotonie, fortschreitendem geistigem Abbau und anderen neurologischen Symptomen führen. Aufgrund ihrer genetischen Natur ist die Krankheit oft vererbbar, wobei beide Elternteile das mutierte Gen weitergeben müssen, damit das Kind betroffen ist. Es gibt derzeit keine Heilung für die Canavan-Krankheit, und die Behandlung konzentriert sich hauptsächlich auf die Linderung der Symptome und die Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen.

Hoffnung liegt in der neuartigen Gentherapie die als Studie in den USA mit wenigen Patienten ausprobiert wird. Erste Ergebnisse stimmen hoffnungsvoll

VOM SEGEN EINER GUTEN INTEGRATIVEN KITA UND INTEGRATIONSKRAFT

LENA MESCHEDÉ

Unser Sohn Benjamin sollte mit 3 Jahren in die Kita gehen. Als Einzelkind in Coronazeiten aufgewachsen, hatte er nicht allzu viele Berührungspunkte mit anderen Kindern und Gruppen. Zudem fand er zum Zeitpunkt der Kitasuche und des Kitastarts sowohl Autofahren als auch Buggyfahren doof, er war zu 100% ein Tragekind.

So schauten wir uns in unserer großen Stadt verschiedene integrative Kitas an, mussten am Ende jedoch feststellen, dass pro Weg Minimum 30 Minuten Bahnfahrt einfach nicht in unseren Alltag passten und was ist, wenn dann doch mal ein Notfall eintritt? Also entschieden wir uns für die fußläufige Kita.

Die Fachkräfte hatten auf uns einen sympathischen Eindruck gemacht, aber die relativ alten Räumlichkeiten sprachen uns nicht direkt an.

Bei der Kita handelt sich um ein städtisches Förderzentrum mit 3 Kitagruppen, davon zwei integrative und eine heilpädagogische Gruppe. In den weiteren Räumlichkeiten befindet sich die städtische Frühförderung.

Bei einem ersten Gespräch wurde uns geraten, dass Benjamin in die heilpädagogische Gruppe kommen sollte. Das war -

aufgrund von Benjamins komplexen Einschränkungen - auch naheliegend. Er kann den Kopf nicht alleine halten, nicht greifen oder sich alleine fortbewegen etc.. Für uns als Eltern waren aber genau das die Gründe, warum wir mit ihm auf jeden Fall in eine integrative Gruppe wollten: Er braucht Kinder, die auf ihn zugehen können, die mit ihm spielen, die ihn beim Spielen unterstützen. In der heilpädagogischen Gruppe, die wir uns angesehen hatten, waren viele Kinder so beeinträchtigt, dass sie selbst auf Hilfe/ Unterstützung angewiesen sind und auch eher weniger auf andere Kinder zugehen. Zudem ist die Ausstattung dort, aufgrund von vielen Kindern mit Reizüberflutungsgefahr, recht sparsam.

Benjamin jedoch liebt es bunt, hell und laut, sodass die heilpädagogische Gruppe aus unserer Sicht, nicht die richtige Lösung für ihn war. Gott sei Dank wurde unsere Einschätzung gehört und Benjamin wurde in der integrativen Sonnengruppe aufgenommen. Wir wollten unsere bisherigen Therapeutinnen auf keinen Fall wechseln und daher kam nur eine 4-Tage-Woche in Frage, damit wir am freien Kitatag auch vormittags Therapien machen können und nicht alles auf Nachmittage



gelegt werden muss. Denn Benjamin soll auch noch Zeit haben zu Hause zu spielen. Aufgrund seiner - zu dem Zeitpunkt - Besonderheiten beim Mittagsschlaf (Einschlafen nur auf Mamas oder Papas Arm auf dem Pezziball), sollte anfangs die Betreuungszeit auch nicht über den Mittag hinausgehen.

Mit diesen Rahmenbedingungen hatten wir zunächst Sorge, eine Integrationskraft zu finden, aber wir hatten Glück: in der Kita selbst wurde eine Integrationskraft frei, mit der die Kita schon sehr gute Erfahrungen gesammelt hatte.

Zum Kitastart waren wir sehr nervös, denn ein persönliches Kennenlernen von Enesa, Benjamins Integrationskraft, war vorher leider nicht mehr möglich. Alles Formelle dauerte und es war daher recht kurzfristig. Wir wussten gar nicht, wie Benjamin auf die Integrationskraft/die Kinder/die Kita allgemein reagieren würde. Zudem – einige werden es kennen – ist es gar nicht so leicht, etwas abzugeben und einer anderen Person zu vertrauen, wenn man gewohnt ist, alles selbst zu erledigen.

Wir lernten Enesa erst am ersten Kitatag persönlich kennen und es war klar: wenn es passt, ist es super, wenn nicht, haben wir ein Problem.

Diese Sorgen wurden wir nach wenigen Minuten direkt los. Es war quasi Liebe auf den ersten Blick zwischen den beiden. Und diese sollte sich in den kommenden Monaten noch ausweiten.

Benjamin wurde ganz behutsam an den Kita-Alltag herangeführt und überraschte uns alle damit, dass Mama schon in der zweiten Woche problemlos wenige Stunden nach Hause gehen konnte.

Nicht nur Enesa, sondern auch alle Erzieherinnen der Gruppe waren von Anfang an wirklich daran interessiert, eine Beziehung zu Benjamin aufzubauen und das klappte wunderbar.

Inzwischen ist Benjamin seit eineinhalb Jahren in der Sonengruppe, bleibt über Mittag zum Mittagessen da und ist bestens in die Gruppe integriert. Wenn wir ihn abholen, liegt er oft mitten auf dem Tisch zwischen allen anderen Kindern, die basteln, malen, spielen und nicht selten

bekommt er einfach auch etwas in die Hand gedrückt. Er bekommt mal hier eine Streicheleinheit, mal dort eine Fußmassage oder die Kinder bauen in der Bauecke um ihn herum eine Wohlfühllandschaft aus Lieblingsbüchern, Schleichtieren und Kissen. Wenn Benjamin kommt, rufen viele „Da kommt Benjamin“ und



wenn wir zum Abholen kommen, wird er lautstark verabschiedet.

Er liegt gerne mit anderen Kindern zusammen im Bällebad, freut sich immer riesig auf die Trampolinrunde und eine seiner besten Freundinnen begrüßt ihn oft mit einem Küsschen.

Wenn Enesa, was sehr selten vorkommt, mal fehlt, durfte er auch schon ohne Integrationskraft kommen und die Erzieherinnen übernehmen ihn komplett und freuen sich, auch viel Zeit mit ihm zu verbringen. Benjamin macht das problemlos mit, da mittlerweile alle eine gute Beziehung zu ihm aufgebaut haben und er die Personen sogar gut unterscheiden kann. Auch die Erzieherinnen der anderen zwei Gruppen kennt er inzwischen gut und viele von ihnen haben besondere Begrüßungsrituale mit ihm.

Enesa, seine Integrationskraft, ist einfach ein Segen für uns. Die beiden sind ein Herz und eine Seele und verstehen sich nahezu blind. Sie unterstützt ihn beim Spielen, beim Essen, beim Üben im Therapiestuhl zu sitzen (was ihm lange Zeit sehr schwer fiel, da er lieber auf dem Schoß sitzt), bei Therapien, die in der Kita stattfinden. Sie trägt ihn überall hin, wenn Benjamin den Therapiestuhl verweigert – zum Glück wird das immer weniger - schaukelt und rutscht mit ihm und verlässt mit ihm den Raum, wenn es doch mal zu viel wird. Sie bastelt und malt mit ihm. Enesa versteht Benjamin so gut wie nur wenige Menschen und kann seine Mimik perfekt lesen, weiß genau was Benjamin braucht und kennt auch seine Grenzen. Wenn die beiden sich morgens begrüßen, geht ein riesiges Strahlen über beide Gesichter und Mama oder Papa sind erstmal abgemeldet.

Gemeinsam haben sie geübt, dass Benjamin alleine auf dem Boden spielen kann. Sie haben geübt, dass er nicht nur auf dem Schoß, sondern mehr und mehr im Therapiestuhl sitzt und dass er dort sogar isst. Das schaffen selbst wir zu Hause kaum - da wird noch oft nur der Schoß toleriert.

Alle in der Kita sind sehr daran interessiert, Benjamin zu integrieren und passende Angebote und Spielsachen für ihn zu finden. Sie freuen sich über Anregungen und gemeinsam mit der Kita und den Elternvertretern der Kita haben wir es geschafft, dass in diesem Jahr sogar ein Snoezelraum



ingerichtet wird.

Dass unsere „Vernunftentscheidung“ bezüglich einer fußläufigen Kita jemals zu so einer Herzenssache werden würde, hätten wir nie gedacht. Wir sind sehr dankbar, dass Benjamin eine Kita hat, die ihn trotz aller Einschränkungen und Besonderheiten so zu integrieren weiß und dass er eine Integrationskraft hat, die ihn so sehr liebt und für ihn da ist, das ist für uns einfach ein Segen! Wir können ihn so mit einem super Gefühl abgeben, Vertrauen ist hier das A und O. Das mussten auch wir erst lernen, es wurde uns zum Glück aber sehr einfach gemacht. Taten wir uns anfangs mit dem Gedanken an Kita und Kontrolle abgeben sehr schwer, freuen wir uns nun über jeden Tag, den er in die Kita gehen kann. Denn Kita bedeutet für uns auch ein wenig Entlastung, für Benjamin viel Spaß und Freude. Zudem hat er sich im sozial-emotionalen

Bereich enorm weiterentwickelt, was wir in dieser Weise für kaum möglich gehalten haben. Er lässt sich zum Beispiel von anderen als Mama und Papa beruhigen, ist viel offener anderen, sogar unbekannten, Menschen gegenüber, findet Menschengruppen oft spannend statt beängstigend, freut sich, wenn viele Kinder um ihn herumspringen etc.

Wir können nur allen wünschen, dass sie ähnlich gute Erfahrungen gemacht haben/machen werden und ansonsten ermutigen, das Gespräch zu suchen. Sofern die Kita motiviert ist, ist unsere Erfahrung, dass man in Gesprächen sehr viel zum Positiven ändern kann und es dort immer ein offenes Ohr für Verbesserungsvorschläge gibt.

Lena und Lukas Meschede mit Benjamin

INTENSIVTHERAPIE IN DER KINDERKLINIK SCHÖMBERG

ANGELA FALTER

Nachdem die Diagnose (spätinfantile MLD) gestellt war, war anfangs unser Hauptfokus auf der Enzyersatztherapie-Studie. Wir versuchten Tag für Tag den verlorenen Boden unter den Füßen und uns als Familie wiederzufinden und organisierten uns komplett um.

Dass trotz der Enzyersatztherapie motorisches Training wichtig ist, war uns von Anfang an klar. Nachdem Monat um Monat verstrich und sich unser Alltag mit Kindergarten, ambulanten Klinikbesuchen und Therapieterminen gut eingespielt hatte, wuchs der Wunsch, mit der Familie eine Auszeit zu bekommen. Am Anfang stand die Idee einer Familienkur im Raum, um auch Therapien für uns als Eltern in Anspruch zu nehmen. Allerdings scheiterte dieses Vorhaben aufgrund unterschiedlicher Faktoren.

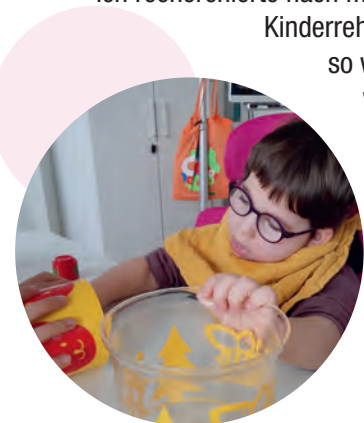
Wenn schon nicht wir als Eltern auf unsere Kosten kommen sollten, dann sollte wenigstens Enya gut gefördert werden. Ich recherchierte nach möglichen Kliniken für neurologische Kinderreha. Außerdem durfte die Klinik nicht

so weit entfernt von Tübingen sein, da wir ja trotz Reha einmal pro Woche zur Enzyersatztherapie dorthin mussten. Nach Gesprächen mit Ärzten und Sozialdienst standen 2 Kliniken im Raum. Vergleich man die Entfernung blieb die Kinderklinik Schömberg.

Ich nahm im Januar 2023 erstmals Kontakt mit dem Patientenmanage-

ment der Kinderklinik Schömberg auf. Nach einer kurzen Schilderung des Krankheitsbildes und der Einschränkung 1x wöchentlich in eine andere Klinik zu reisen, durfte ich Enyas Befunde zur Prüfung einschicken. Da dies ein neurologisches Fachkrankenhaus für Kinder ist und keine Rehaklinik, entfällt auch der Reha-Antrag bei der Krankenkasse. Es ist zur Anreise lediglich die Vorabprüfung der Unterlagen durch den Chefarzt, ein entsprechender Aufnahmezeitpunkt und eine Einweisung vom Kinderarzt notwendig. Etwa 10 Tage später hatte ich erneut Kontakt und wurde am Telefon gefragt, wann wir denn gerne anreisen würden. Ein passender Termin war schnell gefunden und so hatten wir Ende Februar unseren ersten Aufnahmezeitpunkt in Schömberg.

Die Kinderklinik Schömberg ist eine kleinere und sehr familiäre Klinik im Nordschwarzwald. Da es ein Krankenhaus ist, gibt es auch vorwiegend Doppelzimmer. Die Kinder, die wie wir, zur neurologischen Komplexbehandlung kommen, sind meistens 3 bis 6 Wochen dort. Im Normalfall sind täglich Physiotherapien und je 2x wöchentlich Ergo- und Logotherapie. Außerdem gibt es Musiktherapie und tiergestützte Therapie mit einem Therapiehund. In den Sommermonaten gibt es auch ein Reittherapie-Angebot. Und nicht zu vergessen das tolle Bewegungsbad. Dies ist jetzt neu renoviert und wird



zur Einzeltherapie verwendet, darf aber auch abends von den Familien genutzt werden.

Auf der Station gibt es einen Essensraum für die Kinder, ein angrenzender Küchenbereich und ein Spielzimmer. Die Kinder bekommen das Essen auf die Station geliefert, die Eltern holen sich das Essen im Speisesaal ab. Es wird dort in Buffetform zur Verfügung gestellt. Die Speisen sind abwechslungsreich, auch auf Unverträglichkeiten wird eingegangen, es gibt immer ein großes und frisches Salatbuffet und einen Nachtisch. Mittags sind nicht nur Eltern und Kinder im Speisesaal zu finden, auch sämtliche Therapeuten, Ärzte und Klinikmitarbeiter trifft man dort.

Ebenso wie die Therapien, ist auch der Kindergarten und die Klinikschule fester Bestandteil des Gesamtpaketes Kinderklinik.

Bei unserem ersten Aufnahmetermin tat sich Enya erwartungsgemäß recht schwer in der fremden Umgebung und insbesondere mit den fremden Geräuschen im Zimmer. Die Pflegekräfte und die Stationsleitung haben am ersten Tag noch entschieden ihr die Ankunft einfacher zu machen und haben kurzerhand das beatmete Mädchen in ein anderes Zimmer gelegt. Der Luxus eines Ein-Bett-Zimmers währte 1,5 Wochen.

Schnell fanden wir uns in dem überschaubaren Haus zurecht und knüpften erste Kontakte mit anderen Eltern. Auch die Ortsrandlage und die direkte Nähe zum Schwarzwald ist für uns ein enormer Vorteil, da wir auch sonst viel draußen sind. Enya genießt unsere Streifzüge und Geländetouren durch die angrenzenden Waldgebiete. Mit den behandelnden Therapeuten



kam Enya von Anfang an gut zurecht und zeigte recht schnell, was sie kann. Bereitwillig hat sie alles ausprobiert und hat uns nicht nur einmal überrascht. Die Therapeuten bringen immer wieder neue Ideen ein und probieren neue Hilfsmittel aus. Im Februar konfrontierte unsere Physiotherapeutin uns mit der Idee „Walker“. Nie hätte ich gedacht, dass Enya mit einer solchen Freude bei der Sache ist und welche Wirkung eine neue Ausgangstellung auf ihre Motorik haben würde.

Es ist gut, regelmäßig einen neuen Input zu bekommen, da man sonst im Alltag doch etwas abstumpft und für manche Dinge blind wird. Auch wenn es nicht möglich ist, die Ideen und Vorstellungen komplett umzusetzen, denke ich doch, dass diese Aufenthalte einen sehr positiven Effekt auf Enyas Entwicklung haben. Deshalb kommen wir der Klinikempfehlung sehr gerne nach und reisen 2x im Jahr für 3 Wochen nach Schömburg. Und warum „nur“ 3 Wochen? Weil es nach etwa 2,5 Wochen zu einem Leistungseinbruch kommt. Das ist der Zeitpunkt, zu dem Enyas Aufnahmekapazität offensichtlich ausgereizt ist und sie einfach nur noch heim will.

Auch wenn es eine sehr intensive und anstrengende Zeit ist, freuen wir uns doch sehr, im April 2024 wieder dort sein zu dürfen, um uns mit dem therapeutischen Team auszutauschen und 3 Wochen mit unserem kleinen Zimmernachbarn und seiner Mama zu verbringen, die wir im Februar 2023 dort kennengelernt haben.



IMMER WIEDER GERNE IM KINDERHOSPIZ!

TINA HOLLAND-NELL

Bei unserem Sohn Ben wurde im ersten Lebensjahr die schlimme Krankheit Morbus Alexander festgestellt. Das hat unser Leben völlig aus der Bahn geworfen. Uns wurde schnell klar, dass eine normale Kindesentwicklung nicht möglich war.

Er ist nun 5 Jahre alt und umfangreiche Intensivpflege rund um die Uhr ist mittlerweile zum Alltag für uns geworden. Ein erholsamer Urlaub war mit Ben schon immer sehr schwierig und mit dem hohen Pflegebedarf fast unmöglich. Dann bekamen wir den Tipp vom Sozialpädiatrischen Zentrum

(SPZ) in Suhl, uns kundig zu machen, was ein Kinderhospiz ist.

Mit unseren gesammelten Informationen buchten wir sehr schnell im naheliegenden Kinderhospiz Mitteldeutschland (in Tambach Dietharz) unseren ersten Aufenthalt. Dort angekommen waren wir sehr schnell angenehm überrascht und fühlten uns sofort in guten Händen.

Es bestand die Möglichkeit Ausflüge mit oder ohne Ben zu machen und dann zu wissen: Ben ist medizinisch gut versorgt.

Menschen bei ELA

So etwas war vorher nicht möglich. Zum Beispiel mal eine Fahrradtour zu unternehmen, Wanderungen oder Ausflüge einfach nur als Paar zu machen.

Trotzdem verbrachten wir viel Zeit mit Ben und haben es sehr genossen. Auch für Ben gab es viel Abwechslung. Er genoss seine Zeit im Snoezelraum zur Entspannung, denn Ben liebt bunte Lichter. Er hat auch die musikalische Beschäftigungstherapie geliebt.

Maltherapie, Naturspaziergänge mit Alpakas und die Nutzung des Bewegungsbaus brachten für ihn einmalige und immer wieder neue Erlebnisse.

Bei den Hospizaufenthalten im Bärenherz Leipzig, St. Nikolaus im Allgäu sowie Kinderhospiz Mitteldeutschland war unsere Rundum-Versorgung eine Herzenssache. Jedes einzelne Hospiz kümmerte sich liebevoll um die Sorgen und Probleme der Familien.

Es gab vielfach medizinische Tipps z.B. für eine optimale selbstgemachte Sondenernährung und Bewegungstherapien für daheim. Durch den Kontakt mit anderen Familien im Hospiz

konnten wir uns gut austauschen, Erfahrung sammeln und weitergeben. Daraus entstanden auch neue Freundschaften.

Wir können anderen Familien nur empfehlen, ein Kinderhospiz zu nutzen. Es ist mehr als eine Auszeit vom schweren Alltag. Wir hoffen wir konnten Euch einen guten Eindruck von unseren Erfahrungen mit Kinderhospizen geben.

Eure Tina, Martin und Ben

Informationen zu den angesprochenen Hospizen findet ihr hier:

<https://kinderhospiz-mitteldeutschland.de/>

<https://www.baerenherz-leipzig.de/>

<https://www.kinderhospiz-nikolaus.de/>

Beim GKV-Spitzenverband findet ihr die Voraussetzungen, unter denen die Kosten von der Krankenversicherung übernommen werden:

https://www.gkv-spitzenverband.de/krankenversicherung/hospiz_und_palliativversorgung/stat_hospizleistung/stat_kinderhospiz/stat_kinderhospizversorgung.jsp



HALLO WIR SIND HIER!

ELA DEUTSCHLAND KÄMPFT UM MEHR SICHTBARKEIT IM LAND

BJÖRN SEIDEL

Der Verein ELA Deutschland e.V. hat mittlerweile ein gutes Niveau erreicht. ELA hat ein aktives Vereinsleben mit mehr als 500 Mitgliedern (im Gründungsjahr vor 10 Jahren waren wir 50). Wir tauschen uns auf verschiedenste Weise aus und unterstützen uns untereinander. Dies kann über diverse WhatsApp Gruppen passieren (die Familien-Whatsapp-Gruppe hat mehr als 100 Mitglieder), aber auch über gut besuchte Präsenztreffen. ELA bietet den Austausch zum Beispiel beim Familien-Treffen im November unter den Mitgliedern, aber auch mit den Ärzten. Mitglieder können sich nicht nur mittels Onlineangeboten über Leukodystrophien informieren, sondern auch über dieses Journal. Auf die interne Vereinsarbeit können wir stolz sein, aber können wir uns jetzt zurücklehnen? Nein, gewiss nicht. Denn ein entscheidendes Element fehlt dem Verein: die Außenwirkung! Man kennt uns einfach draußen in der Welt nicht und damit ist eine wesentliche Säule der Vereinsziele ungenügend umgesetzt.

Zur Erinnerung ELA hat drei Ziele: 1. Unterstützung von Betroffenen und deren Familien, 2. Förderung der Forschung gegen Leukodystrophien und 3. Lobby- und Öffentlichkeitsarbeit, um Leukodystrophien in der Ärzteschaft und in der breiten Öffentlichkeit bekannter zu machen. Zumindest beim Punkt 3 haben wir Defizite und an denen arbeitet der Vorstand gerade verstärkt. Warum ist das wichtig? Es rettet im wahrsten Sinne des Wortes Leben. Mit der Wahrnehmung von Leukodystrophien in Deutschland steigt automatisch auch die Spendenbereitschaft. Die Spenden helfen der Forschung und damit der Bekämpfung dieser schrecklichen Krankheit. Erst wenn Kinderärzte und Neurologen von Leukodystrophien wissen, können sie Betroffene frühzeitig zum Facharzt schicken und damit das Leid der Ungewissheit der Familien lindern.

Was macht die Öffentlichkeitsarbeit so kompliziert? Es gibt einfach sehr viele Vereine, die um Aufmerksamkeit (und den Geldbeutel der Spender) buhlen: Die Deutsche Krebshilfe, die Hungerhilfe, das Rote Kreuz, UNICEF, ALS Hilfe, deutsches Kinderhilfswerk, Stiftung Deutsche Schlaganfallhilfe, SOS Kinderdorf, ein Herz für Kinder... die Liste lässt sich beliebig fortführen. Alle werben auf Instagram und Facebook für tolle Aktionen wie die Icebucket-Challenge oder die neue Bademantel-Challenge. ELA Deutschland fordert bisher sehr leise nach Aufmerksamkeit, doch wir wollen das ändern. 2023 stand daher im Fokus der Öffentlichkeitsarbeit.

Zusammen mit der Boston Consulting Group haben wir im Rahmen eines Pro Bono Projekts versucht zu klären, wie ELA in Deutschland relevanter werden kann. Wir haben 3 Achsen herausgearbeitet: klassische Printmedien, soziale Netzwerke

und Patenschaften für ELA. Das wichtige bei dieser Arbeit: Wir wollen ELA ein Gesicht geben und das Gesicht ELAs sind unsere Vereinsmitglieder. Der Begriff Leukodystrophie ist zu abstrakt und sowieso unaussprechlich. Eine ELA-Familie, die über ihr Leben mit der Krankheit berichtet, ist dagegen etwas sehr Konkretes. Mehr als 20 ELA-Familien haben sich dieses Jahr bereiterklärt, ihre Schicksalsgeschichte ihrer Lokalzeitung zu erzählen und haben damit ELA ein Gesicht gegeben. In über 25 Artikeln in deutschen Lokalzeitungen über ganz Deutschland verteilt war ELA im Jahr 2023 präsent. Ein einziger Artikel in einer Münchner Lokalzeitung hat mehr als 2500 Euro Spendengelder generiert. Ein großer Erfolg.

Die neue Welt der sozialen Medien haben wir ebenfalls im Fokus. Wir haben uns von erfolgreichen Instagrammern dabei beraten lassen, den Instagram-Auftritt zu professionalisieren. Auch hier wollen wir Leukodystrophien ein Gesicht geben. Wir zeigen Menschen, die ELA unterstützen und wir lassen Familien und Betroffene in Kurzvideos - sogenannten Reels - zu Wort kommen. Gerade die Reels haben eine hohe Reichweite. 12 Reels – also 12 ELA-Gesichter waren 2023 auf dem ELA Instagramkonto zu sehen. Ein guter Start, aber wir brauchen noch mehr. Denn das Netz überflutet uns mit Informationen und Videos. Man kann sich nicht ausruhen. Wenn ELA nicht untergehen will, müssen wir weitere Inhalte liefern. Wir suchen daher immer interessierte Familien und Betroffene, die ein Kurzvideo für das Internet erstellen wollen! Wir haben es selbst ausprobiert, es macht in der Tat viel Spaß. Meldet euch einfach, wenn Ihr Lust habt.

Die Patensuche ist nach wie vor die komplizierteste Aufgabe. Aber auch hier gab es 2023 einen Erfolg. Der Journalist und Entertainer Manuel Andrack hat sich bereit erklärt, Pate von ELA zu werden. Insbesondere die Älteren unter uns kennen ihn noch als Buddy von Harald Schmidt in der Harald Schmidt Show. Er ist heute als Deutschlands Wanderpapst bekannt. Gemeinsame Aktionen sind in der Planung. Manuel würde zum Beispiel gerne eine Schule am Tag eines ELA Schullaufs besuchen. ELA Deutschland hat bisher noch keinen großen Paten wie den Fußballstar Zinedine Zidane, der ELA Frankreich groß gemacht hat, aber wir glauben, dass uns auch weniger berühmte Persönlichkeiten weiterhelfen. Warum nicht eine regionale Persönlichkeit? Es muss kein Fußballer sein, es kann zum Beispiel auch ein Politiker sein. Auch hier könnt ihr als Mitglieder helfen. Vielleicht kennt der ein oder andere eine Persönlichkeit, mit der man auf dieselbe Schule gegangen ist oder die aus dem gleichen Ort kommt. Vielleicht kennt jemand aber auch den Frisör einer Schauspielerin oder die Cousine eines Schlagerstars. Dieser erste Hinweis ist für uns schon

genug. Wir haben ein Konzept, wie wir uns mit dieser Information an die besagte Persönlichkeit wenden. Genauso hat es bei Manuel Andrack geklappt. Wem von euch etwas einfällt, kann sich gerne an den Vereinsvorstand wenden.

2024 wird bestimmt wieder ein spannendes Jahr, wenn es um die Öffentlichkeitsarbeit geht. Lasst uns es gemeinsam voranbringen!

NAKSE 2023 – BERLIN

GEMEINSAM FORTSCHRITTE ERREICHEN

MICHAEL SCHOLZ

ELA beteiligte sich mit einem Vertreter an der nationalen Konferenz zu seltenen Erkrankungen (NAKSE). Die Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse e.V.) findet alle 2 Jahre in Kooperation mit den Zentren für seltene Erkrankungen in Berlin statt, zuletzt vom 28.-29. September 2023 im Holiday Inn Berlin Airport Conference Centre.

In mehreren Themenblöcken wurde mit und durch hochkarätige Referenten über wichtige Themen bei der Behandlung und Diagnostik von seltenen Erkrankungen berichtet und diskutiert. Unter den Teilnehmern befand sich auch Bundesgesundheitsminister Professor Dr. Karl Lauterbach, der eindrucksvoll erläuterte wie die Bundesregierung Menschen mit Seltene Erkrankungen auch in Zeiten größerer Unsicherheit unterstützen wird. Aus unserer Sicht hat er richtige und wichtige Schwerpunkte in seiner persönlichen Rede gesetzt. Als Betroffener vermisst man diese Punkte aber in der Realpolitik. Leider ergab sich aus seinen Termingründen keine Möglichkeit einer persönlichen Diskussion mit dem Bundesminister.

Orphan Drugs

Seit Inkrafttreten der europäischen Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten im Jahr 2000 wurden deutlich mehr Orphan Drugs entwickelt und zugelassen als zuvor. Insbesondere die in Deutschland lebenden Patientinnen und Patienten haben im europäischen Vergleich Zugang zu dem Großteil (>80 Prozent) aller in der EU zugelassene Medikamente, was jedoch nicht darüber hinwegtäuschen darf, dass den mehr als 8.000 seltenen Erkrankungen im Verlauf der Jahre etwa 190 Orphan Drugs gegenüberstehen und standen. Forschung und Therapieentwicklung sind dringend notwendig - aber eben auch kostspielig.

Mit den aktuellen Bestrebungen der Europäischen Kommission, die Arzneimittel-Richtlinie beziehungsweise -Verordnung zu überarbeiten und den derzeitigen Diskussionen dazu auf europäischer wie auf internationaler Ebene, gehen Befürchtungen einher, dass mit den geplanten Änderungen Anreize zur Entwicklung wegfallen und sich zudem der bisher gute Zugang der Betroffenen in Deutschland verschlechtern könnte. Wie können alle Bedarfe und Anliegen unter einen Hut

gebracht werden?

- Die der EU, bei verlässlicheren Verfahren, den Zugang für alle Mitgliedstaaten gleichermaßen zu stärken?
- Die der Industrie, unter akzeptablen Rahmenbedingungen weiter zu forschen und zu entwickeln im Sinne der kranken Menschen?
- Die des Gesundheitswesens, das seine Ausgaben im Blick haben und dennoch gerecht und solidarisch ebenfalls im Sinne der Gesellschaft agieren muss?
- Und vor allem die der Patientinnen und Patienten, die keine Zeit zu verlieren haben?

Im ersten Themenblock wurde mit Industrie, Wissenschaft und Politik diese Frage aus verschiedenen Perspektiven beleuchtet. Wir diskutierten gemeinsam, dass Evidenz und Nutzenbewertung bei Orphan Drugs verbessert werden und ein schneller und umfassender Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten werden kann, ohne dabei die Kosten für die Solidargemeinschaft aus den Augen zu verlieren.

Patientenpfade

Seit der Verabschiedung des nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen in 2013 mit seinen zahlreichen Maßnahmen und dank der Bemühungen vieler Akteure können wir - auch im Bereich der Diagnosestellung - auf eine positive Entwicklung für Menschen mit seltenen Erkrankungen blicken. Es gibt eine bundesweit vernetzte Struktur von mittlerweile 36 ausgewiesenen Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE), die sowohl für Menschen mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung bei noch unklarer Diagnose als auch für Menschen mit diagnostizierten seltenen Erkrankungen als Expertise-Zentrum fungieren.

Leider ist die Kenntnis der Ärzteschaft und die frühzeitige Zuweisung zu Zentren für Seltene Erkrankungen gerade auch bei unklaren Symptomen der Leukodystrophien selten oder zu spät. In Innovationsfondsprojekten wie TRANSLATE-NAMSE und ZSE-Duo wurden Versorgungsstrukturen, die die Zentren verbinden, modellhaft und erfolgreich erprobt. Die europäischen Referenznetzwerke (ERN) stärken die grenzübergreifende Zusammenarbeit, ermöglichen einheitliche

Versorgungsstandards und tragen zum Gewinn an Wissen bei.

Es wurde die Entwicklung, die den Patientinnen und Patienten den Weg durch das System strukturieren und erleichtern, dargestellt. Lücken in den Versorgungsverfahren, wie beispielsweise der Weg zu den Zentren, die Versorgung nach dem Zentrumsbesuch und die Integration der Europäischen Referenznetzwerke in das deutsche System wurden genauer unter die Lupe genommen. Tatsache ist, dass viele Betroffene auf der Suche nach der richtigen Diagnose und einer adäquaten Versorgung weiterhin zum Teil jahrelang durch das System irren.

Daten und Digitalisierung - Nutzen für Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Wir leben in einer immer stärker digitalisierten Welt, die alle Bereiche des Lebens durchdringt. Es eröffnen sich neue Möglichkeiten und für die von chronischen, seltenen Erkrankungen betroffenen Menschen gehen damit viele Hoffnungen einher: die Hoffnung, schneller die richtige Diagnose zu erhalten, besser die eigenen Daten mit allen Versorgungsteilnehmenden teilen zu können beziehungsweise von innovativen Mitteln wie Künstlicher Intelligenz zu profitieren.

Auch für Forschende und Behandelnde eröffnen sich neue Möglichkeiten, sei es durch Register, digitale Patientenakten, Telemedizin, künstliche Intelligenz, genomische Medizin oder individualisierte Therapien. Die neuen Methoden, Technologien und Prozesse erfordern und erzeugen große Datenmengen, deren Verarbeitung zugleich immer schneller und unter Einbeziehung vieler Akteure erfolgt.

Über den Nutzen und die Risiken einiger dieser Entwicklungen, insbesondere für Menschen mit seltenen Erkrankungen wurde diskutiert.

Die Veranstaltung wurde durch eine Poster-Ausstellung von zahlreichen Akteuren im Gesundheitswesen ergänzt. Auf der Veranstaltung ergaben sich erneut gute Kontaktmöglichkeiten auch zu pharmazeutischen Unternehmen, die im Bereich der Leukodystrophien forschen.

Weiterführende Informationen:

https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/NAKSE.php

https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/Projekte/ZSE-DUO.php

<https://www.namse.de/>

SELTENE ERKRANKUNGEN BAYERN

MARTIN BÜCHLER

Die Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ wurde durch den CSU-Bundestagsabgeordneten Erich Irlstorfer, Mitglied im Ausschuss für Gesundheit, ins Leben gerufen. Sie startete mit einer Auftaktveranstaltung mit Gästen aus Patienten- und Betroffenenorganisationen, Wissenschaft und Politik am 8. Dezember 2022. Daran angeknüpft fanden individuellere Veranstaltungsformate in seinem Wahlkreis statt, mit dem Ziel, niederschwellig ein gesamtgesellschaftliches Bewusstsein für Betroffene herzustellen.

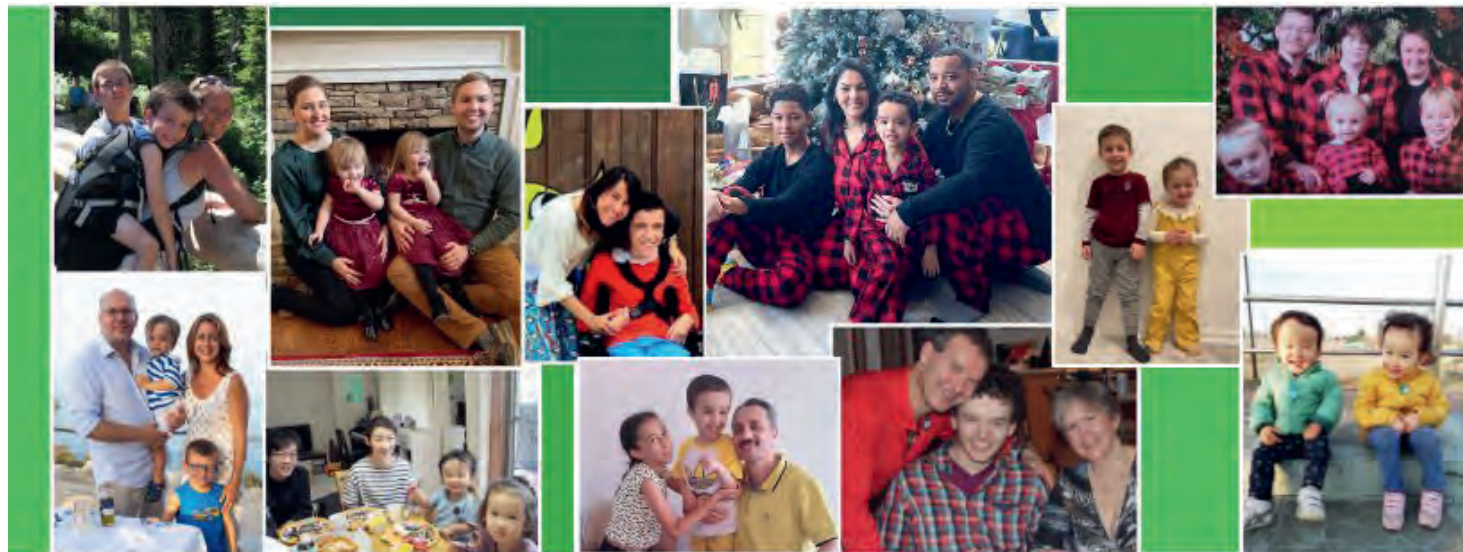
Wir, ELA Deutschland e.V., wurden am 5. August 2023 zu einem gemeinsamen Abend in den Landgasthof Fuchs in Reichertshausen eingeladen. Wir hatten dort die Möglichkeit, in einem kurzen Vortrag unseren Verein, Leukodystrophien und unsere Mission zu präsentieren. Im Anschluss beantworteten wir individuelle Fragen und gingen auf unsere persönlichen Schicksale und Geschichten ein. Da neben einem kleinen Kreis an Lokalpolitikern und Vertretern des Bundestagsbüros

auch einige Mitglieder anwesend waren, entstand ein reger Austausch. So konnten wir nicht nur die öffentliche Bühne nutzen, sondern uns auch beim gemeinsamen Abendessen untereinander besser kennen lernen und austauschen.

Insgesamt fanden 50 vergleichbare Veranstaltungen im Rahmen der Kampagne statt. Bei jeder Veranstaltung wurde eine andere seltene Erkrankung thematisiert. Die Informationen wurden gesammelt und werden als so genanntes Weißbuch veröffentlicht. Ein Weißbuch ist eine Zusammenstellung von Unterlagen und Dokumentensammlung, die veröffentlicht wird, um Orientierung über spezielle politische Fragen zu geben und als Planungsgrundlage zu dienen. In dem Weißbuch zu seltenen Erkrankungen konnten auch wir niederschreiben, woran es fehlt und was schon gut läuft. Das Weißbuch wird 2024 an den Gesundheitsminister, Karl Lauterbach, übergeben und soll helfen, die Wissenschaft zu animieren an seltenen Krankheiten zu forschen.

SELTEN UNTER DEN SELTENEN

ROSWITHA RUFFER



MLC - Zystische Leukenzephalopathie mit Megalenzephalie oder auch van der Knaap Syndrom (nach der Entdeckerin (1995) Dr. Marjo van der Knaap) genannt, ist unter den seltenen Leukodystrophien noch einmal seltener.

2022 hat sich ein weltweiter Zusammenschluss von betroffenen Familien gegründet.

<https://alliancemlc.org/> Auf dieser Website könnt ihr einige Familien kennenlernen, die ein Kind mit MLC haben. Ein erstes großes Ziel des Vereins ist es, eine weltweite Registrierung aller MLC-diagnostizierten Menschen durchzuführen.

Am 22.-23. Februar 2024 findet in Amsterdam unter der Leitung von Frau Dr. van der Knaap ein **Symposium zu MLC** statt. <https://alliancemlc.org/mlc-clinical-expert-consortium/> (NEWS) Es werden Expertinnen und Experten aus der ganzen Welt teilnehmen.

Am 14. Januar 2023 fand ein erstes Online-Treffen der

Vertreterinnen und Vertreter der Länder statt, so hatten wir einen Kontakt am Bildschirm, ein reales Treffen ist aber auch in Zukunft sicher äußerst schwierig.

Spanien, Japan, USA, Deutschland, USA, Canada, Türkei, Indien

Für mich fand das Treffen um 13.30 Uhr statt, für andere war es morgens oder in Indien und Japan schon abends.

Die Initiatorin Christina Marouda nahm Kontakt zu mir auf, da ich bei ELA als Kontaktperson für MLC-Leukodystrophien genannt bin. Hier kann man einmal mehr sehen, welche Kreise ELA zieht und ich möchte erwähnen, dass Tobias Mentzel sehr hilfreich in der Kommunikation war. Als Christina Fragen zur Gründung eines Vereins hatte, hat er ganz unkompliziert eine Videokonferenz organisiert.

Schaut euch gerne die Website der MLC Alliance an, vielleicht mögt ihr den Newsletter abonnieren, schließlich wollen wir alle dasselbe, die Heilung von Leukodystrophien.



VIERTES MLD NBS ALLIANCE SUMMIT IN WIEN

MICHAEL SCHOLZ



Am zweiten Wochenende im November 2023 fand das 4. MLD NBS Alliance Summit in Wien statt.

Dieses Summit bringt jährlich, unter Federführung des pharmazeutischen Unternehmens Orchardt, Experten und Befürworter mit umfassender Erfahrung in der gesamten diagnostischen Entwicklung und im Versorgungskontinuum der metachromatischen Leukodystrophie zusammen. Ziel ist es, einen umfassenden Austausch rund um die internationalen Bemühungen voranzutreiben und ein flächendeckendes Neugeborenen-Screening (NGS) für diese verheerende Krankheit zu gewährleisten.

Internationale Fachexperten aus der ganzen Welt stellten ihre Erfahrungen mit dem NGS vor. Sie diskutierten untereinander, in moderierten Gesprächsrunden und mit Patientenvertretern. Alle waren sich einig, dass die Prozesse funktionieren und Leben retten. Gleichzeitig sprachen sie über Optimierungsmöglichkeiten und mögliche Herausforderungen.

Der Pilot zum NGS in Deutschland startete im norddeutschen Raum, wurde im Herbst 2023 in Teilen Süddeutschland

erweitert und existiert flächendeckend ab Ende 2023 auch in Österreich. Mittlerweile sind 4 Kinder im NGS erkannt worden. Diese positiven Befunde wurden in internationalen Videokonferenzen besprochen und lebensrettenden Therapien (Gentherapie oder Stammzellentherapie) zugeführt.

Auch unsere Patientenorganisation pflegt einen kontinuierlichen Austausch mit diesem Summit und insbesondere der Austausch mit den anderen MLD-Patientenorganisationen schafft die Möglichkeit, sich weltweit zu vernetzen.

Im nächsten Schritt in Deutschland gilt es, über die Patientenvertretung im Gemeinsamen Bundesausschuss ein Antragsverfahren für das erweiterte NGS anzustoßen und diesen Prozess zu begleiten. Voraussetzung dafür ist die Verfügbarkeit der Prozessbeschreibungen aus den Piloten, die bald abgeschlossen sind.

Das Treffen wird im November 2024 in Barcelona fortgesetzt und wir freuen uns, ein Teil der Gemeinschaft zu sein, die das Neugeborenen-Screening voranbringt.

ELA AUF DEM IQWiG-HERBSTSYMPOSIUM 2023

HERAUSFORDERUNG SELTENE ERKRANKUNGEN

MICHAEL SCHOLZ

Über Diagnostik, Versorgung, Forschung und Kosten: Was benötigen Betroffene? Was fehlt? Und was ist machbar?

Selten ist nicht so selten. Wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen davon betroffen sind, gilt eine Erkrankung in der EU als selten. Doch allein in Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung; in der gesamten EU geht man von ca. 30 Millionen Betroffenen aus. Sie alle haben denselben Anspruch auf Qualität, Unbedenklichkeit und Wirksamkeit von Arzneimitteln und anderen Therapien wie Menschen mit anderen Krankheiten.

Das Generieren von wissenschaftlicher Evidenz zu Diagnostik und Therapie bei seltenen Erkrankungen ist mit besonderen Herausforderungen verbunden. Welche das sind, wie sie sich überwinden lassen, was Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen und was bisher für ihre gute Versorgung fehlt, darüber diskutierten in Köln knapp 200 Teilnehmerinnen und Teilnehmern aus Selbsthilfe, Gesundheitswesen, Forschungseinrichtungen und Industrie. Weitere 132 Interessierte nahmen online am 18. Herbst-Symposium des IQWiG teil.

Menschen mit seltenen Erkrankungen dürfen nicht aus dem Blick geraten

Häufiges ist häufig und Seltenes ist selten. An diese lapidare Antwort des Oberarztes auf seine Frage, ob der Patient eventuell an einer bestimmten seltenen Erkrankung leidet, erinnert sich IQWiG-Leiter Thomas Kaiser noch heute, wenn er an seine Zeit als junger Arzt im Praktikum zurückdenkt. „Das Paradigma spiegelt zwar Pragmatik im ärztlichen Alltag wider, ist aber unzureichend auf dem Weg zur richtigen Diagnose – und darf sich nicht weiter im ärztlichen Bewusstsein manifestieren“, mahnte Kaiser zum Auftakt des Symposiums – „damit Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht aus dem Blick geraten.“ Der Schlüssel dafür sei frühzeitige und robuste Evidenz zu Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen. Der bisher fiktive Zusatznutzen, der den Wirkstoffen für die Behandlung seltener Erkrankungen (Orphan Drugs) mit der Zulassung rein formal zugesprochen wird, bewirke aber das Gegenteil: „Denn bei 70 Prozent der Orphan Drugs bescheinigt der nicht quantifizierbare Zusatznutzen‘ nur eins: Wir wissen nicht, ob diese Wirkstoffe besser, gleich gut oder gar schlechter sind als das, was bisher an Behandlungsoptionen verfügbar ist.“

Wie sich das Bewusstsein für seltene Erkrankungen und wie sich die Evidenz für gute Behandlungsentscheidungen verbessern lassen – darum ging es dem IQWiG beim Herbst-Symposium 2023 in sieben Vorträgen und einem Streitgespräch über die richtige Kostenbalance bei Arzneimitteln.

Die Odyssee bis zur richtigen Diagnose

Suchen, Kämpfen, Hoffen: Das sind die Charakteristika im Leben von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen. Mirjam Mann, Christine Mundlos von der „Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen“ (kurz: ACHSE) und Michael Scholz (von ELA Deutschland) führten damit in einem rund zweistündigen Vortrag und anschließender Diskussion ins zentrale Thema ein. Als Vater eines schwer an Leukodystrophie erkrankten Kindes schilderte Michael, als erster Referent des Tages, die Odyssee bis zur richtigen Diagnose, die das Leben schlagartig und fundamental veränderte. Er sah sich schier undurchschaubaren Anforderungen ausgesetzt: Wo muss wann welcher Antrag durch wen gestellt werden – und mit welchen Fachbegriffen –, um die richtigen Hilfsmittel für den Alltag tatsächlich im Bürokratiedschungel zu bekommen? Er zeigte die zentralen, teilweise unsichtbaren, Belastungen der betroffenen Familien auf. Und er plädierte für Verbesserungen in der familiären Pflegesituation.

Die drei zentralen Forderungen der ACHSE sind deshalb:

- Diagnose beschleunigen! Die Technik und vernetzte Strukturen sind da, aber die Planungsperspektive und das Bewusstsein dafür fehlen noch.
- Evidenz verbessern! Fachpersonal fehlt und Krankheitsregister als wichtige Grundlage für mehr Wissen sind unkoordiniert und unterfinanziert.
- Nationale Vernetzung ausbauen! Krankheitsspezifische Ambulanzen fehlen und die verlässliche Vernetzung von Patientenorganisationen mit Ärzteschaft und Kliniken ist ausbaufähig. Hoffnung machen aber Projekte auf Bundes- und EU-Ebene, die ab 2024 anlaufen.

„Erst durch den auf dem Symposium aufgezeigten Weg zur Evidenz – vom realen Einzelfall bis zur Studienmethodik – wurde meines Erachtens begreifbar, für wen und warum wir das alles machen!“, resümierte Thomas Kaiser zum Abschluss des zweitägigen Symposiums: „Wir sollten unser 2-Phasen-Modell ‘vor der Zulassung / nach der Zulassung’ erweitern: Es gibt den wichtigen Zeitraum parallel zum Zulassungsverfahren, also während die Zulassungsstudien von der Zulassungsbehörde bewertet werden. Diesen Zeitraum müssen wir nutzen, um gute Studien vor dem Marktzugang auf den Weg zu bringen. Dann schaffen wir es, dass zeitnah Evidenz für gute und angemessene Versorgungsentscheidungen zur Verfügung steht, ohne die Zulassung selber zu verzögern.“

Sein Schlusswort: „Wenn wir nur bei zwei oder drei seltenen Erkrankungen durch dieses Symposium bessere Evidenz hinbekommen, haben wir viel erreicht.“

Netzwerken

Michael konnte durch den Vortrag viele gute Kontakte knüpfen und die Bedarfe der Menschen mit Leukodystrophien in den Mittelpunkt stellen. Darüber hinaus werden sich dadurch zukünftig weitere Gespräche ergeben, um unsere berechtigten Interessen einzubringen.

Faktenbox: Das IQWiG

Medizin auf dem Prüfstand

Das unabhängige Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) untersucht den Nutzen und den Schaden von medizinischen Maßnahmen für Patientinnen und Patienten. Über die Vorteile und Nachteile von Untersuchungs- und Behandlungsverfahren informiert es in Form von wissenschaftlichen Berichten und allgemein verständlichen Gesundheitsinformationen.

Qualität und Wirtschaftlichkeit - das sind zwei entscheidende Faktoren für ein gutes und leistungsfähiges Gesundheitswesen. Um dieses Ziel zu erreichen ist es wichtig, die Vor- und Nachteile medizinischer Leistungen für Patientinnen und Patienten objektiv zu überprüfen.

Das ist seit 2004 die Aufgabe des Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen, kurz IQWiG genannt. Das Institut erstellt fachlich unabhängige, evidenzbasierte (beleggestützte) Gutachten beispielsweise zu Arzneimitteln, nichtmedikamentösen Behandlungsmethoden (z. B. Operationsmethoden), Verfahren der Diagnose und Früherkennung (Screening) und Behandlungsleitlinien und Disease Management Programmen (DMPs)

Weitere Informationen: www.iqwig.de

BESUCH DGNS KONGRESS

MARTIN BÜCHLER

Als Vertreter von ELA Deutschland und im Rahmen der Tätigkeit als Patientenvertreter des Gemeinsamen Bundesausschusses waren Michael Scholz und Martin Büchler 2023 bei der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS).

Bei der Tagung treffen sich alle deutschen Screening-Laboratorien, um gemeinsam die zukünftige Entwicklung im Neugeborenen-Screening auf schwere angeborene Erkrankungen zu diskutieren. Im vergangenen Jahr hielten dabei auch Dr. med. Lucia Laugwitz und PD Dr. med. Jörn-Sven Kühl Vorträge zur Gentherapie bei MLD und Adrenoleukodystrophie. Als ELA-Vertreter konnten wir durch unsere Teilnahme nicht nur den Vorträgen, sondern auch der anschließenden Diskussion folgen.

Zudem konnten wir insbesondere beim gemeinsamen Abendessen und in Gesprächen Kontakte mit Teilnehmenden knüpfen. Wichtige Entscheidungsträger teilten hier ihre Bedenken und Herausforderungen bei der Einführung des Screenings für Leukodystrophien. Insbesondere für MLD sehen wir aktuell großes Potential

und die Möglichkeit auf ein Neugeborenen-Screening. Die Tagung hat uns motiviert, dieses Ziel für die Erkrankungen MLD und ALD weiterzuverfolgen.

Beim Neugeborenen-Screening wird, wenn die Eltern zustimmen, das Blut eines Neugeborenen kurz nach Geburt auf spezifische Erkrankungen getestet. Das Neugeborenen-Screening umfasst in Deutschland aktuell 19 Erkrankungen. Die Untersuchung erfolgt nach der Entnahme eines Blutstropfens mithilfe einer Trockenblutkarte. Voraussetzung für die Aufnahme einer Erkrankung ins Screening ist, dass die Erkrankung sicher diagnostiziert werden kann und verhindert wird, wenn frühzeitig, also vor dem Auftreten klinisch erkennbarer Symptome, behandelt wird.



TAKEDA STOPPT MLD-ENZYMERSATZTHERAPIE UND ZERSTÖRT HOFFNUNGEN!

MICHAEL SCHOLZ

Die metachromatische Leukodystrophie (MLD) ist eine seltene, erbliche Störung des Nervensystems, die durch einen Mangel an Arylsulfatase A (ARSA) verursacht wird. Dieses Enzym spielt eine entscheidende Rolle im Abbau von Sulfatiden, die in der Myelinscheide vorkommen. Der Mangel an Arylsulfatase A führt zu einer Anhäufung von Sulfatiden im Gehirn und im peripheren Nervensystem, was zu fortschreitenden neurologischen Symptomen führt.

Die Enzymersatztherapie (ERT) ist eine Behandlungsoption für einige lysosomale Speichererkrankungen, einschließlich der metachromatischen Leukodystrophie. Bei der ERT wird das fehlende Enzym (in diesem Fall Arylsulfatase A) durch regelmäßige wöchentliche Infusionen des rekombinanten Enzyms ersetzt.

Seit ca. 10 Jahren führt das pharmazeutische Unternehmen Takeda eine immer wieder angepasste Studie zur Behandlung der metachromatischen Leukodystrophie mittels Enzymersatz durch.

Es handelt sich dabei um ein rekombinantes Enzym, das die Funktion von Arylsulfatase A ersetzt. Die Idee hinter der ERT ist, den Mangel an diesem Enzym zu korrigieren und dadurch den Abbau der angesammelten Sulfatide zu fördern, was wiederum den Krankheitsverlauf verlangsamen oder stabilisieren kann.

3 Familien aus dem deutschsprachigen Raum nehmen an der Studie teil.

Für alle überraschend teilte das Unternehmen mit, dass die Studie und damit die fortlaufende Behandlung der Familien eingestellt wird. Die Firma informierte in kurzen Statements Ärzte und Selbsthilfevertreter Ende 2023. Die Studie wird im ersten Quartal beendet, weil nach Unternehmensangaben die gesetzten studienrelevanten Endpunkte nicht erreicht worden sind.

Zuletzt haben sich betroffene Familien im Dezember 2023 in einem internationalen Onlineforum (organisiert von ELA International) zu ihren Erfahrungen ausgetauscht. Dabei haben alle Familien über positive Auswirkungen, insbesondere in der Lebensqualität, berichtet. Umso größer ist die Enttäuschung, dass die Studie eingestellt wird.

Über ELA International sind alle Informationen von betroffenen Familien zusammengefloßen. Daraufhin ist Ende Januar ein eindringliches Schreiben an das pharmazeutische Unternehmen geschickt worden, in dem auch exemplarisch die betroffenen Familien ihre positiven Erfahrungen mit der ERT beschrieben haben.

Das ELA-Journal hat bei der Mutter von Enya, die auch an der

Studie seit Jahren teilnimmt, nachgefragt:

Was habt ihr durch die Studienteilnahme gewonnen?

Enya hat sich in den letzten 3 Jahren so stabilisiert, dass es für alle unfassbar ist, dass Takeda dies nun einfach einstellen will. Die Stabilisierungsphase bei Enya ist ja nicht nur eine subjektive Einschätzung der nahen Familie, sondern sogar bildlich nachweisbar. Die MRT-Bilder sind seit 3 Jahren unverändert. Demzufolge geht man davon aus, dass es zu einem Stillstand gekommen ist. Bei Enya ist es aber nicht nur ein Stillstand, sondern sie hat unter der Enzymersatztherapie begonnen sich zu entwickeln. Nimmt am Leben teil, genießt den Trubel im Kindergarten, arbeitet und übt mit Feuereifer. Enya liebt es aus einer anderen Perspektive das Umfeld zu entdecken. Im Kindergarten ist sie nun auch mit einem Walker unterwegs.

Was möchtet ihr verändern?

Wir möchten den Blick von Takeda auf die betroffenen Familien lenken. Weg von einem Medikament mit kurativem Anspruch und hin zu einem Medikament mit palliativem Einsatzgebiet, um den Verlauf der MLD zu stoppen und den Kindern und ihren Familien mehr Lebensqualität zu geben.

Worüber bist Du enttäuscht?

Enttäuscht bin ich, dass Takeda keinen direkten Kontakt zuden Familien aufgebaut hat. Dass es nur zögerlich Informationen gab, dass Takeda nur ihre Videos als motorischen Nachweis gelten ließ, obwohl eine Testsituation bei einem fremden Therapeuten in einer fremden Umgebung für ein Kind nie einfach ist und dort auch keine Höchstleistungen erwartet werden können. Und vor allem bin ich darüber enttäuscht, dass ethische Gesichtspunkte anscheinend nicht zählen!

Worauf setzt Du eure Hoffnungen?

Wir hoffen darauf, von Takeda angehört zu werden. Takeda sollte sich die Familien mit Enzymersatztherapie genau anschauen und direkt mit MLD-Familien ohne Enzymersatztherapie vergleichen. Und Takeda sollte sich seiner ethischen Verantwortung stellen, auch wenn es nicht zu einer Markteinführung kommen wird.

Festzuhalten bleibt, dass die Studie zum Frühjahr 2024 eingestellt wird und das Medikament mit noch vielen bürokratischen Hürden bis 2025/26 aus Restbeständen verfügbar ist. Die Familien kämpfen für die Fortsetzung der Medikamenten-Produktion, aber dafür sind Regelungen notwendig, die nur vom pharmazeutischen Unternehmen angestoßen werden können.

Wir nehmen Abschied von Zdenka Michalek



Zdenka Michalek war viele Jahre Diätberaterin für den Bundesverein Leukodystrophien e.V. und anschließend ELA Deutschland e.V. Sie begleitete bis zuletzt Betroffene mit Leukodystrophie.

Unser Mitgefühl gilt ihrer Familie und allen Angehörigen.

Der Vorstand ELA Deutschland e.V.

Zdenka Michalek
† 17.05.2023

Termine 2024

29. Februar	Rare Disease Day
02. März	Tag der Seltenen Erkrankungen – Jahnplatz Bielefeld
5. – 12. Mai	1000 Miles for ELA!
17. - 20. Mai	Familienwochenende - Jugendherberge am Harsberg in Lauterbach
09. Juni	Benefizkonzert Proud to be rare – Osthofen
09. Juni	Benefizkonzert Freies Orchester Jena – Volkshaus Jena
17. Juli	Benefizkonzert Herresmusikchor Ulm – Niederrieden
08. – 10. November	ELA Treffen – Hann Münden
26. Nov. - 4. Dez	ELA Hospiztage – Kinderhospiz Allgäu

So bleibt ihr auf dem Laufenden:

Auf unserer Webseite:

www.elaev.de

könnt ihr euch für den Newsletter anmelden

Natürlich findet ihr uns auch bei

Instagram & Facebook!

Onlineversion des Journals:

Dieses Magazin sowie alle Journale seit 2014

findet ihr online unter

elaev.de/aktuelles/journale/

Mitglied werden?

„Wird werden Digital“ (S. 9)

Den Mitgliedsantrag findet Ihr auf unserer
Internetseite:

elaev.de/der-verein/mitglied-werden/

An ELA spenden?

Unser Spendenkonto

EL A Deutschland e.V.

Volksbank Alzey-Worms eG

IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01

Siehe auch „Spenden statt Schenken“ (S. 27)