

JOURNAL 2022

ELA

EUROPÄISCHE VEREINIGUNG
GEGEN LEUKODYSTROPHIEN



Erwachsene

Informationen zum
Stammtisch & Artikel
aus der Wissenschaft



Familien

Ehrliche Erfahrungs-
berichte & praktische
Tipps



Kinder

Fotogrüße & Einblicke
in euren Alltag



Betroffenen helfen, Forschung fördern

Inhalt

Vorwort	3	ELA Symposium	25
		Ernährung bei ALD	27
Der Verein			
Der Vorstand stellt sich vor	4	Spender und Unterstützer	
Regionalvertreter des ELA e.V.	6	Mitgliedsantrag (herausnehmbar)	28
Krankheitsspezifische Vertreter	7	Lauf' los für ELA - So geht's!	29
Mitgliederversammlung 2021 als Hybridevent	9	Werbematerialien	30
ELA Familientreffen 2021	11		
Versorgungsaspekte bei Leukodystrophien	12	Menschen bei ELA	
Vorträge für Erwachsene beim Familientreffen	14	Das E-Rezept kommt, aber später!	31
ELA Webinare im Jahr 2021	16	KfW Förderung für Umbaumaßnahmen	32
Stammtisch für Erwachsene	17	Entspannt Reisen mit Flying Hope	33
ELA Video Reihe	18	Der EURO-WC-Schlüssel (Eurokey)	34
ACHSE e.V.	19	Gemeinsam Fahrradfahren mit einem Rollikind	35
ELA Steckbrief	20	Stationäre Rehabilitationsmaßnahmen	37
		Buchtipp - Auf dem Spielplatz	39
		Eine Woche im Kinderhospiz	40
Wissenschaft und Forschung			
Gentherapie bei MLD	21	Ernährung mit der Magensonde	48
Gentherapie bei cALD	23	Diagnose Leukodystrophie! Und nun?	50
ELA Forschungsförderung	24		

Impressum

Herausgeber:

ELA Deutschland e.V.

Geschäftsstelle:

Monika Otto
Fallbornstr. 26
65551 Limburg

Telefon: 0163-6615779

Telefax: 06431/971910

E-mail:

info@elaev.de – www.elaev.de

Geschäftszeiten:

Mittwoch: 09:00 - 12:00, 14:00 - 18:00

Donnerstag: 18:00 - 20:00

Diese Schrift ist kostenlos erhältlich.

Nachdruck, auch auszugsweise, nur mit schriftlicher Genehmigung des Autors. Viele der im Heft befindlichen Artikel sind von betroffenen Laien geschrieben worden; wir bitten daher um Verständnis, dass wir für die Richtigkeit keine Haftung übernehmen können. Einige Artikel haben wir von Fachkräften unseres Medizinisch-Wissenschaftlichen Beirates prüfen lassen, hierfür danken wir herzlichst.

Fotos: Monika Otto, Martin Büchler, Tobias Mentzel, Jennifer Lewis, Roswitha Ruffer, Jana Blaurock, Tina Hoffmann, Team Benjamin, Lena Meschede,

Gestaltung und Koordination:

Vorstand ELA Deutschland e. V.

Layout:

andreas.buechler@posteo.de

Auflage:

1000 Stück

Auflage:

Simon Druck, Freiburg

Vorwort

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

Zeit ist ein Luxus, den Betroffene mit Leukodystrophien nicht haben. Bei vielen von uns schreitet die Krankheit voran und aller Fortschritt, den es gibt, erscheint wie in Zeitlupe. Aber davon sollte man sich nicht täuschen lassen. Es bewegt sich massiv Vieles und das macht großen Mut.

Vor etwa einem Jahr kam eine Zulassung für die MLD-Gen-Therapie und jüngst wurde diese vom gemeinsamen Bundeszuschuss positiv bewertet und kann nun endlich eingesetzt werden. Für mehrere Erkrankungen wie AMN/ALD und Morbus Alexander laufen Studien und für eine ganze Handvoll Leukodystrophien haben Pharmaunternehmen mit der Forschung begonnen.

Vor einigen Jahren hätte man kaum geglaubt, dass Leukodystrophien diese Aufmerksamkeit bekommen. Gleichzeitig wird bereits für mehr Leukodystrophien das Neugeborenen-Screening diskutiert. Kindern helfen zu können, bevor es zu schweren Symptomen kommt, ist ein Traum, der nach und nach greifbar wird.

1992 hat Guy Alba die Organisation ELA gegründet. Die Geschichte von ELA ist kein Märchen. Es gab keinen Zauberstab, um die Kinder zu retten. Seit 30 Jahren setzen sich Familien, Paten, Partner, Freunde, Schüler und Lehrer, Unternehmen und Forscher unermüdlich für den Kampf gegen Leukodystrophie ein. Heute können wir stolz auf die Arbeit sein, die im Dienst der Kranken und der Forscher geleistet wurde. Dieser Kampf hat uns zusammengeführt.

Das ist euer Verdienst! Es sind Betroffene und ihre Familien, die immer wieder Öffentlichkeitsarbeit machen und damit helfen, auf dringend notwendige Forschung hinzuweisen. Es sind engagierte Ärzte und Wissenschaftler, die es leid sind, hilflos und mit leeren Händen vor den Patienten zu stehen und die sich für die Suche nach einer Therapie einsetzen. Und es sind die Menschen, die den Verein ELA mit Spenden und Tatkraft unterstützen. Für diesen Einsatz möchte ich mich von ganzem Herzen bedanken.

Gleichzeitig ist es aber auch gerade jetzt wichtig, sich mit voller Kraft einzusetzen. Nach der Corona-Pause ist jedes ELA Mitglied gefordert, wenn es

darum geht, Forschung mit Spenden zu ermöglichen. Sei es durch das Organisieren von Schul-Läufen, Veranstaltungen mit Vereinen, Firmenspenden oder andere Öffentlichkeitsarbeit; mit jeder Unterstützung kommen wir weiter. Wir haben gemeinsam so viel geschafft und es liegt an jedem Einzelnen, ob und wann wir die Leukodystrophien besiegen. Als Betroffene müssen wir uns mit aller Kraft weiter einsetzen und für Therapien kämpfen! Ich möchte mich bei unseren Mitgliedern und allen engagierten Unterstützern auch für alles andere bedanken, was in diesem Jahr voran gegangen ist. Mit einem breiten Spektrum an Webinaren konnte man sich in Zeiten der Pandemie über den aktuellen Stand der Forschung informieren. Der Newsletter, den wir im vergangenen Jahr begonnen haben, wird gut angenommen und ist für den Verein eine gute Möglichkeit, um über anstehende Veranstaltungen und aktuelle Entwicklungen auf dem Laufenden zu halten. Dank des unglaublichen Spenden-Engagements konnten wir weitere Forschungsprojekte unterstützen und mit dem Beitrag von ELA Deutschland konnte ELA International mehrere Millionen Euro aufbringen, die in die Forschung gegen Leukodystrophien investiert wurden.

Vor allem aber war nach einem Jahr Pause wieder ein Treffen möglich, wenn auch unter herausfordernden Rahmenbedingungen. Dass dies gelungen ist, freut mich außerordentlich, denn unsere Gemeinschaft, die ansteckend positive Einstellung der Mitglieder: dieses „WIR“ ist es, das einen Verein wie diesen ausmacht.

Vieles davon ist in diesem Journal festgehalten. Zusammen mit wertvollen Tipps von und für Mitglieder, mit Geschichten von Betroffenen und Informationen für alle Interessierten ist es wieder ein spannendes Magazin. Ich wünsche euch viel Freude beim Lesen.

Mit ganz herzlichen Grüßen
 Tobias Mentzel



Der Vorstand stellt sich vor

Tobias Mentzel

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



Vor etwa 9 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 eintreten und gegen die Erkrankung kämpfen. Auf unterschiedlichste Weise setzen sich hier Eltern und Betroffene ein, machen auf Leukodystrophien aufmerksam, sammeln Spenden und organisieren den Austausch zwischen den Familien, Betroffenen, Ärzten und anderen Organisationen. 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 bin 34 Jahre alt und lebe seit 7 Jahren mit der Diagnose ALD/AMN. Dies hat mein Leben mehr als einmal auf dem Kopf gestellt. Da ich persönlich erfahren habe, wie wichtig eine frühe Diagnose und wie schwierig der Weg dorthin ist, möchte ich mich gegen Leukodystrophien stark machen. Ich möchte gemeinsam mit euch die Öffentlichkeit für diese seltene Erkrankung

sensibilisieren und auch Ärzte und Forscher auf das Thema aufmerksam machen. Gleichzeitig bin ich immer zum Austausch mit euch, die ein ähnliches Schicksal teilen, bereit. Ich freue mich, euch zu treffen und euch kennenzulernen.

Sabine van Swinderen

Kassiererin
sabine.vanswinderen@elaev.de



Mein Name ist Sabine van Swinderen, verheiratet, habe einen Sohn und wohne ich im schönen Rheinhesen. 2016 habe ich die Diagnose AMN erhalten. Beruflich war ich über 20 Jahre an der Universität Mainz tätig und habe in den Bereichen „Drittmitelverwaltung“, „Controlling“ sowie „Innenrevision“ gearbeitet, bin jedoch seit Anfang 2019 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 AMN-Frauen stärker in den Fokus rückt.

Torben Lünnemann

Stellv. Kassierer
torben.luennemann@elaev.de



Ich heiße Torben Lünnemann, bin 37 Jahre alt und mit meiner Frau Stefanie verheiratet. Wir haben drei Kinder (Linus 10, Titus 7 und Emma 5 Jahre). Nach langen Jahren der Suche haben wir die Diagnose Pelizaeus-Merzbacher SPG2 erhalten. Meine Frau ist dann auf ELA aufmerksam geworden und wir sind einfach mal zu einem Familientreffen gefahren. Dieses Treffen hat uns nachhaltig geprägt. Die positive Energie und die tollen Leute haben uns stark beeindruckt. Mit Begeisterung haben wir uns entschieden, uns auch für ELA einzusetzen. Denn der Austausch mit Betroffenen ist unbezahlbar und die Hoffnung auf Heilung sollte nie aufgegeben werden.

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; also ELA auch nach außen eine Stimme zu geben. Ich engagiere mich für die Einführung eines Neugeborenen-Screenings, konkret in den nächsten Jahren, für therapierbare Leukodystrophien durch jetzt verfügbare Gen- und Stammzelltherapien (MLD und XALD). Als themenbezogener Patientenvertreter im Gemeinsamen Bundesausschuss und darüber hinaus beteilige ich mich an Arbeitsgruppen in unserer Dachorganisation für Seltene Erkrankungen, ACHSE e.V.. Ich arbeite im 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 jetzt 10jährigen Lotte festgestellt wurde, hat sich das komplette Leben gedreht. Aber auch der Blick auf das Positive prägt unseren Alltag, also viel Spaß haben, Urlaube genießen und sich als Familie stark machen.

Moritz Theviessen

Beisitzer

Monika Otto

Stellv. Schriftführerin & Geschäftsstelle
monika.otto@elaev.de



Ich heiße Monika Otto, bin 46 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 (ich arbeite im Büro eines Küchenstudios in Limburg) immer jede Menge zu tun.

Unsere beiden Großen, Lina (22) und Felix (18) sind beide kerngesund. Lina studiert Anglistik und Kulturanthropologie in Mainz und wohnt schon nicht mehr zu Hause und Felix hat dieses Jahr seine Ausbildung zum Landwirt erfolgreich abgeschlossen.

Die Kleinste und Jüngste der Familie ist Johanna. Sie ist 10 Jahre alt, zuckersüß, zickig, willensstark und immer fröhlich! Einfach ein Sonnenschein, der genau weiß, was er will! Die Diagnose haben wir bekommen als Johanna knapp 2 Jahre alt war. 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“. Wann immer wir Rat oder nützliche Tipps brauchen – unsere whatsapp-Familiengruppe (und das ist nur ein Beispiel für ein Medium, über das wir Kontakt zu anderen Mitgliedern haben) kann uns immer weiterhelfen. 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.

Für ELA engagiere ich mich, weil es für uns bzw. für Johanna die einzige Möglichkeit ist, nicht tatenlos zuzuschauen, wie die Krankheit voranschreitet! Hier können wir Spenden für die Forschung sammeln – damit vielleicht irgendwann mal etwas erfunden wird, das uns allen hilft, diese Krankheit zu stoppen oder sogar zu heilen! Das ist unsere Hoffnung und dafür engagiere ich mich gerne!

RegionalvertreterInnen ELA Deutschland e.V.

Norbert Slaver

Regionalvertreter
Nordrhein-Westfalen
norbert.slaver@elaev.de



Ich engagiere mich, weil ...

ich für meine Tochter, meine Familie und alle anderen Betroffenen aktiv dazu beitragen möchte, dass ein Heilmittel gegen Leukodystrophien gefunden wird

Für ELA Regional plane ich...

den Bekanntheitsgrad von ELA Deutschland e.V. stetig regional stärken

Als Regionalvertreter möchte ich

Ansprechpartner und Vermittler für bisherige und zukünftige Mitglieder sein und natürlich Spenden sammeln, um die Forschung voranzutreiben

Nadine Fess

Regionalvertreterin
Rheinland Pfalz
nadine.fess@elaev.de



Ich bin 42 Jahre jung und Mutter von zwei Töchtern im Alter von 19 und 9 Jahren. Außerdem habe ich noch zwei "Patchwork-Kinder" im Alter von 26 und 21 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.

Birgit Richter

Regionalvertreterin
Nordrhein-Westfalen
birgit.richter@elaev.de



Ich engagiere mich, weil...

ich selbst betroffen bin und weiß, wie viele Fragen man nach der Diagnose hat. Dafür möchte ich gern Ansprechpartnerin werden. Zusammen mit Norbert Slaver möchte ich ELA und Leukodystrophien in Nordrhein-Westfalen bekannter machen. Dabei werde ich vor Allem von meinem Mann und meiner Familie unterstützt. Außerdem engagiere ich mich, weil ich gerne den Austausch von Informationen für Betroffene unterstützen möchte

Carolin Schwarzenböck

Regionalvertreterin
Bayern
carolin.schwarzenboeck@elaev.de



Mein Name ist Carolin Schwarzenböck, ich bin 31 Jahre alt und Mama von zwei Kindern. Unsere große Tochter Mila ist im Alter von zwei Jahren mit Metachromatischer Leukodystrophie diagnostiziert worden. Das war im Sommer 2017. Für uns war und ist der Austausch mit Betroffenen enorm wichtig. Dadurch, dass diese Erkrankungen so selten sind, werden die Familien selbst zu Experten und ein Gespräch unter Betroffenen ist oftmals informativer und weitreichender als ein Arztbesuch. Deshalb bin ich gerne Regionalvertreterin, um auch unsere gesammelten Erfahrungen weiterzugeben, sodass jede Familie bezüglich Hilfsmittel, Symptomlinderung, Unterstützungsmöglichkeiten, etc. auf dem aktuellen Stand ist. Selbstverständlich auch, um sich gegenseitig Mut zuzusprechen und in schweren Zeiten Anteil zu nehmen. Man ist nicht allein mit diesem tragischen Schicksal. Kinder mit Leukodystrophien sollen so viel Lebensqualität wie nur möglich erhalten und dafür ist eine Vernetzung unabdingbar.

Krankheitsspezifische VertreterInnen

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 14 Jahre und 8 Jahre alt und unsere Mädchen sind 12 Jahre und 9 Jahre alt. Als unser älterer Sohn Timon 2,5

Jahre alt war, haben uns die Ärzte mitgeteilt, dass er Morbus Alexander hat. Eine Diagnose, die unser Leben sehr verändert hat. Für ELA möchte ich mich gerne engagieren, weil es mir wichtig ist, auch andere darüber zu informieren, was Leukodystrophien sind. Ebenso ist es mir wichtig, dass man die Möglichkeit hat, einfach Gespräche zu führen, Erfahrungen auszutauschen oder sich vielleicht auch gegenseitig zu helfen. Ich finde, es sollte keiner mit so einer traurigen Erkrankung allein sein.



Roswitha Ruffer

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

Ich wohne mit Wolfgang seit 45 Jahren in Bielefeld. Wir haben zwei erwachsene Kinder. Unser Sohn Ansgar (39 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 34 Jahren mit der Diagnose Leukodystrophie und teilen gerne unseren „Erfahrungsschatz“, egal ob medizinisch, therapeutisch, sozial oder auch ganz privat.



Sabine 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. Wir bekamen die Diagnose, als Julian ein halbes Jahr alt war. Heute ist Julian 17 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 und sich Rat zu holen und Erfahrungen weiterzugeben. Dafür möchten wir da sein!

Jana Blaurock

Spartenvertreterin Aicardi-Goutières-Syndrom

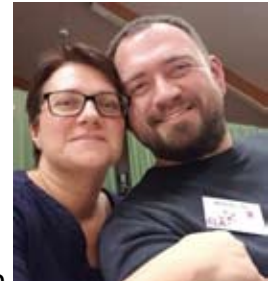


Ich wohne zusammen mit meinem Mann Tobias und unseren beiden Kindern in Dieburg bei Darmstadt. Nicklas war 1/ 1/2 Jahre als wir die Diagnose AGS erhielten. Für uns brach zunächst eine Welt zusammen. Ich habe mich schnell auf die Suche nach weiteren Betroffenen gemacht, um dort mehr über diese seltene 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.

Anita & Miroslav Ilic

Ansprechpartner ALD (Adrenoleukodystrophie)

Wir sind verheiratet und haben 3 Jungs. Unser jüngster ist Jona, 12 Jahre, und der mittlere ist David, 14 Jahre. Wir bekamen die Diagnose x-ALD bei unserem ältesten



Sohn Philip als er 7 1/2 Jahre alt war. Für uns brach eine Welt zusammen. Leider ist Philip im Februar 2019 gestorben. Wir setzen uns für ELA ein, weil wir wissen, wie schlimm es ist, so eine Diagnose zu bekommen und wie hilflos und allein man am Anfang dasteht. Deshalb möchten wir Ansprechpartner sein, um andere betroffene Familien zu unterstützen.

Petra Krautwasser

Spartenvertreterin ODDD
(Oculo -Dento- Digitale Dysplasie)

Ich bin 55 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.

Mitgliederversammlung 2021 als Hybridveranstaltung



Michael Scholz

Die diesjährige Mitgliederversammlung fand an den 3 Standorten des Familientreffens Düsseldorf, Leipzig und Ulm statt. Darüber hinaus war auch eine virtuelle Teilnahme via Zoom möglich.

In Zeiten der Coronakrise war es auch in diesem Jahr nicht möglich eine einzige Präsenzveranstaltung an einem Standort abzuhalten. Deshalb haben wir ersatzweise und aufgrund der gesetzlichen Sonderregelung eine wirksame Mitgliederversammlung an 3 verschiedenen Präsenzstandorten mit einer virtuellen Beteiligung via Zoom stattfinden lassen.

Tätigkeitsbericht

Der 1. Vorsitzende, Tobias Mentzel, eröffnete die Mitgliederversammlung und begrüßte alle teilnehmenden Mitglieder mit den Worten: „Seit 18 Monaten leben wir in der Pandemie, wir machen vieles online sowohl bei ELA als auch auf den internationalen Symposien oder Treffen und es ist ein gutes Gefühl, jetzt wieder, wenn auch in kleinen Gruppen, real beieinander zu sein“.

Die wesentlichen Tagesordnungspunkte waren der Bericht über die Tätigkeiten des Vorstandes im Vorjahr, der Geschäftsstellenwechsel 2020, der Kassenbericht mit Neuwahlen der Kassenprüfer und die Entlastung des Vorstandes.

Im Bericht des Vorstandes stellte Tobias noch einmal die Kernaufgaben von ELA vor. Das sind „Betroffenen über den



Finanzsituation ausführlich dar. Zusammenfassend stellte Sabine den Vermögensbestand des Vereins zum 30.9.2021 mit 143.048,14 Euro dar.

Der Kassenprüfer stellte fest, dass es keine wesentlichen Unregelmäßigkeiten bei der Buchführung gab und die Arbeit der Kassierer als einwandfrei bewertet wurde. Dementsprechend schlug der Kassenprüfer die Entlastung des Vorstandes vor und die Mitgliederversammlung stimmte einstimmig, mit Enthaltung des Vorstandes, dafür.

Die Mitgliederversammlung wählte Andre Hampel und Stefan Huebscher zu den neuen Kassenprüfern, die die Wahl annahmen.

Tobias bedankte sich als Vorsitzender bei den neugewählten Kassenprüfern und hob die besondere Bedeutung der Aufgabe für eine vollständige finanzielle Transparenz hervor.

Anschließend schloss er die Mitgliederversammlung gegen 11:11 Uhr.

ELA Familientreffen 2021



Martin Büchler

Virtuell oder persönlich: wie trifft man sich in Coronazeiten? Wie können wir die Ansteckungsgefahr für unsere Mitglieder minimieren? In welcher Größe kann ein Treffen verantwortlich stattfinden? Sollen wir Kinder ungeimpft und ungeschützt teilnehmen lassen? Diese und ähnliche Fragen haben wir im Vorfeld auf und ab diskutiert. Lange war unklar, ob wir ein Treffen überhaupt realisieren können.

Wir haben uns dann für ein Treffen, verteilt auf mehrere Standorte und ohne betroffene Kinder entschieden. Auch wenn wir uns sehr auf den persönlichen Austausch freuten, war es natürlich traurig, dass wir auf die Teilnahme ungeimpfter Kinder aus Sicherheitsgründen verzichten mussten. Die kleineren Treffen mit Hygienekonzept waren sicherer, aber natürlich auch mit mehr Aufwand verbunden und wir konnten uns dadurch als Vorstand nicht persönlich treffen. Dennoch wissen wir, dass gerade für Betroffene mit Leukodystrophien der persönliche Austausch unendlich wichtig ist und wollten ein Treffen realisieren.

Aber wie schafft man es dann, die Informationen gleichzeitig an allen Standorten verfügbar zu

haben? Und in den Austausch zu Leukodystrophieforschung und -versorgung zu kommen? Mittlerweile ist man gewohnt Zoom, Teams und weitere Videoanwendungen zu nutzen aber funktioniert eine Veranstaltung hybrid auf mehreren Standorten?

Lokal treffen und virtuell mit allen zusammenkommen, um sich zu informieren, war dann am 16. und 17. Oktober das Motto des ELA Familientreffens 2021. Am Ende war es also nicht 1 Treffen, sondern 3 Treffen. In Ulm, Leipzig und Düsseldorf und virtuell begrüßten wir unsere Mitglieder. An den einzelnen Standorten nahmen bis zu 40 Mitglieder teil. Das Besondere daran: alle Fachvorträge, die an einem Standort gehalten wurden, konnten zu Hause und in den jeweils anderen Standorten live verfolgt werden. In zwei parallelen Vorträgen, davon einer vor allem mit dem Schwerpunkt auf „Leukodystrophien im Kindesalter“ und ein zweiter der sich vorwiegend auf „ALD und AMN“ konzentrierte, konnten sich Betroffene informieren, Fragen stellen und umfangreich diskutieren. Nach all dieser virtuellen Technikerfahrung waren alle, und nicht zuletzt das ELA Team, froh, den Abend ganz „altmodisch“ in kleinen Gesprächskreisen ausklingen lassen zu können.

Ganz klassisch war auch der Betroffenen austausch am Sonntagmorgen. Gerade dieser persönliche Kontakt in der ELA-Familie ist es, was das Familientreffen ausmacht. Darum war es so wichtig, dass ein persönliches Treffen wieder möglich wurde.

Ein großes Dankeschön an alle, die uns bei der Organisation des Treffens unterstützt haben und Danke an alle Teilnehmer: Es war schön, euch wieder zu sehen!

Wir hoffen und freuen uns darauf, nächstes Jahr wieder die ganze ELA-Familie treffen zu können!

Versorgungsaspekte bei Kindern mit neurodegenerativen Erkrankungen (Leukodystrophien)

Vortrag beim Familientreffen im Oktober 2021

Michael Scholz

Frau Dr. Christiane Kehrer vom Universitätsklinikum Tübingen referierte, als bekannte Fachexpertin, über ein für sie sehr wichtiges Thema: Die Versorgung von Kindern mit Leukodystrophien. Diese ist immer wieder mit Schwierigkeiten verbunden, weil standardisierte Therapie- oder Hilfsmittelversorgungen selten möglich sind oder zu unbefriedigenden Ergebnissen führen.

Eingangs präsentierte sie die typische Entwicklungsdynamik von Leukodystrophie-Patienten im Kindesalter. Sie ist gekennzeichnet von einer, meist plötzlichen, Stagnation und einer sich anschließenden Regression in einem kurzen Zeitfenster.

Im „Handlungsfeld“ Kindergarten/Schule stellte sie dar, dass es wichtig ist, geeignete Lernorte zu finden, die eine Überforderung vermeiden. Im Krankheitsverlauf sind ggf. auch Wechsel von Einrichtungen notwendig und den Eltern wird damit eine hohe Flexibilität zugemutet. Besondere Einrichtungen geben die Möglichkeit, sonderpädagogische Kräfte in kleinen Klassen mit einem hohen Hilfsmiteleinsatz tätig werden zu lassen. Integrationskräfte oder Schulassistenten können einen guten Beitrag leisten, eingeschränkte Kinder zu fördern und zu integrieren.

In ihrer ärztlichen Praxis zeigt sich ein hoher Beratungsbedarf, beispielsweise bei Doppelversorgungen mit Hilfsmitteln, die sowohl zu Hause als auch in den Einrichtungen genutzt werden können. Dabei ist es immer schwierig, den Kostenträgern den Bedarf einfach darzustellen. Abhängig von der Progression des Krankheitsverlaufes kommt auch eine Teil- oder Hausbeschulung in Frage, die das Schulsystem jedoch häufig vor große Herausforderungen stellt.

Neben dem Schwerpunkt „Lernen“, ist es wichtig, die Versorgung mit Heilmitteln bei Kindern mit Leukodystrophie zielgerichtet sicherzustellen. Als besonders wichtig stellte sie die Physiotherapie mit ihren verschiedenen Richtungen (Bobath, Votja oder Atemtherapie) und die Logopädie (zum Beispiel motorische Übung nach Castillo Morales) vor. Darüber hinaus gibt es weitere Therapien, die



den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen können, wie Osteopathie, manuelle Therapie, Frühförderung, Heilpädagogik, Ergotherapie, Sport- und Reittherapie, therapeutisches Schwimmen, Rollstuhlsport, etc.. Musiktherapie oder auch Therapien, wie Psychotherapie, Verhaltenstherapie, Elterntaining als familientherapeutische Maßnahmen, ergänzen die Angebote.

Im weiteren Verlauf ging es sehr praktisch um Hilfsmittel. Dabei zeigte sie verschiedene Möglichkeiten der Versorgung mit Einlagen und Orthesen auf. Sie stellte auch verschiedene Hilfsmittel zum Stehen (Vertikalisierung) vor, die dazu dienen das Herz-Kreislauf-System, die Atmung oder die Darmtätigkeit zu unterstützen und eine bewusste altersgerechte Wahrnehmung der Umgebung sicherzustellen.

Die Vortragsteilnehmer hatten ein hohes Interesse an der selbstbestimmten Fortbewegung insbesondere an Hilfsmitteln zum Gehen. Frau Dr. Kehrer stellte Versorgungen mit Gehstöcken, Rollatoren, Gehtrainer und Walker für Kinder beispielhaft dar.

Aber auch die Information zu den Hilfsmitteln zum Sitzen, zum Beispiel Therapiestühle und -sitze wurden bereichernd aufgenommen. Immer wieder wurde nebenbei kontrovers über die schwierigen Kostenentscheidungen mit Krankenkassen diskutiert.

Abgeschlossen wurde die Darstellung der Hilfsmittel zur Fortbewegung am Beispiel vom Reha-Buggy, Rollstuhl, E-Rolli für den Innen- und Außenbereich und auch durch die Verbesserung der Versorgung

Hilfsmittel zur passiven Fortbewegung

- Rehabuggy
- Rollstuhl
- E-Rolli
- Angepasste Sitzschale mit fahrbarem Untergestell für den Innen- und Außenbereich



mit einer individuell angepassten Sitzschale. Ergänzend präsentierte Frau Dr. Kehrer Transporthilfsmittel, zum Beispiel: Patienten- oder Badewannenlifter, Treppenlifte, Reha-Autositze, Therapiefahräder und Dreiräder, Fahrradanhänger und Befestigungssysteme für Rollstühle im Auto.

Abgerundet wurde der Vortrag durch Hinweise auf Kommunikationshilfsmittel für den Therapieeinsatz.

In vielen Fällen sind Familien mit erkrankten Kindern auf eine umfassende Unterstützung und Betreuung angewiesen. Hier stellte sie das System aus Kinderkrankenpflagedienst mit einer Basisversorgung und einer Schulbegleitung vor, nannte das Palliativteam (SAPV) für die Medikation, Überprüfung der Vitalparameter und einem Reanimationsregime und sprach außerdem über sozialpädagogische Familienhilfen mit Entlastungsleistungen. Haushaltshilfen, Ehrenamtliche Unterstützungsleistungen und die Nutzung von Kinderhospizen stellen ebenfalls eine große Erleichterung im Familienalltag dar.

Aus dem Sozialrecht brachte sie eine kurze Übersicht zu der Beantragung von Schwerbehindertenausweisen mit ihren besonderen Merkzeichen, der Einstufung in Pflegegrade durch die Pflegekasse und die Nutzung der Verhinderungspflege zur Vertretung elterlicher Pflegeleistungen.

Sie wies auf die Möglichkeit der Entlastungspauschale zum Einsatz hauswirtschaftlicher Tätigkeiten durch einen anerkannten Pflegedienst (oder besonderer landesrechtlicher Möglichkeiten) hin. Auch motivierte sie zur Inanspruchnahme von (stationären) Rehabilitationsmaßnahmen, die aber häufig an den kinderspezifischen Bedürfnissen scheitern. Im medizinischen Bereich ging sie umfangreich und detailliert auf die Versorgung mit Medikamenten bei

Hilfsmittel für die Kommunikation

- „GuK“- Karten
- Big Mack
- Step by Step
- iPad zur Kommunikation
- Augensteuergerät



Kindern mit Leukodystrophien ein. Dabei standen die Behandlungsfelder Schmerz, Spastik, Unruhe, Epilepsie, Magen-Darm-Transportprobleme und das Schleimmanagement im Fokus.

Abgeschlossen hat sie mit einem Dank an ihr Team und einen Blick in die Zukunft für die Versorgungsforschung bei neurodegenerativen Erkrankungen gewagt. Sie stellte die Herausforderung an Veränderungen dar und hat dabei ein Ziel definiert, dass sich die Versorgung von Familien und Patienten in Zukunft verbessern muss.

Im Anschluss und am Abend diskutierten die Familienangehörigen vielfach über die Schwierigkeiten bei der Umsetzung einer optimalen Versorgung und stellten den Zeitaufwand als belastenden Faktor dar.

Kontaktmöglichkeiten:

christiane.kehrer@med.uni-tuebingen.de

Vortragsreihe Erwachsene beim Familientreffen

Martin Büchler

Gentherapie bei ALD und „neuere“ Aspekte der Stammzelltransplantation

In der Vortragsreihe für Betroffene mit AMN und ALD referierte Dr. Jörn-Sven Kühl in Leipzig zur „Gentherapie bei ALD und „neuere“ Aspekte der Stammzelltransplantation“. Die beiden Therapieformen bieten eine Heilungschance für Betroffene, die eine cerebrale Form der ALD entwickeln.

Fast zwei Drittel der männlichen Genträger entwickeln im Kindesalter diese Form der Erkrankung. Bei Kindern indiziert oft schon die alleinige Demyelinisierung im Gehirn eine Transplantation, bei Erwachsenen hingegen setzt man eine Kontrastmittelaufnahme und somit akute Entzündung mit Störung der Blut-Hirnschranken voraus. Weitere Voraussetzung für eine Behandlung ist ein frühes Stadium der Erkrankung. Dies bedeutet, dass Betroffene möglichst wenige neurologische Symptome, einen möglichst niedrigen LOES Score und Kinder keine Verhaltensauffälligkeiten haben. Bei Betroffenen ist eigentlich immer von Männern die Rede. Betroffene Frauen entwickeln zwar auch deutlich AMN-bedingte neurologische Symptome, die cerebrale Verlaufsform tritt jedoch extrem selten (weit unter 1%) auf.

Herr Dr. Kühl berichtete weiter über aktuelle Veränderungen bei der allogenen Stammzelltransplantation. In den letzten Jahren wurde vor allem die Konditionierung bzw. Vorbehandlung optimiert. Durch andere Zytostatika konnte die Toxizität und Sterblichkeit der immunsuppressiven Therapie verringert werden. Die Toxizität steht in Wechselwirkung mit dem Risiko des Transplantatversagens und muss daher gut eingestellt werden.

Neben der Stammzelltransplantation bietet die Gentherapie vor allem bei Patienten ohne passenden Spender eine Chance weiterzuleben. Diese wurde erstmalig 2009 angewendet. In einer 2017 veröffentlichten Studie wurde berichtet, dass 15 von 17 Patienten dadurch stabil blieben. Bei der Gentherapie werden dem Patienten zunächst Stammzellen entnommen und im Labor transfiziert bzw. korrigiert. Bei der Gentherapie werden dem Patienten nach der Vorbehandlung dann diese

korrigierten körpereigenen Stammzellen an Stelle von passenden körperfremden zugeführt. Wie bei der Stammzelltherapie wächst dadurch ein neues blutbildendes System und gesunde Makrophagen wandern über die offene Blut-Hirn-Schranke ins Gehirn und stoppen die Entzündung.

In einer Studie wurden 32 Patienten mit dieser Gentherapie behandelt. Das sehr vielversprechende Studienergebnis und scheinbar beste Behandlungsergebnis bei ALD ordnete Herr Dr. Kühl mit vorigen Erklärungen ernüchternd ein. Keine Studie wurde bisher mit ähnlich guten Ausgangszustand durchgeführt. Zwar tritt bei der Gentherapie keine GvHD (Graft versus Host Disease / Abstoßungsreaktion) auf dennoch entwickelte ein Patient ein myeloplastisches Syndrom, eine Vorstufe der Leukämie. Ein weiterer Dämpfer waren die Langzeitdaten der Studien aus Paris. Die Ergebnisse, die alle leider schlechter waren als erhofft, stoppten die Euphorie bezüglich der Gentherapie. So wurde die Gentherapie zwar zunächst unter dem Namen „Skysona“ durch die EMA zugelassen, da sich der Anbieter (BlueBirdBio) aber nicht mit dem GBA einigen konnte, zog er sich aus dem europäischen Markt zurück. Somit gibt es theoretisch aktuell die Therapie nicht mehr in Europa.

Auch wenn die Gentherapie ein Hoffnungsträger für Patienten ohne passenden Spender bleibt und unter Ausnahmeregelung eventuell auch durchgeführt werden könnte, denkt Herr Dr. Kühl, dass selbst bei guter Erkennung dafür weniger als ein Patient pro Jahr in Frage kommen würde. In Leipzig wurden in den letzten 4 Jahren 5 Kinder transplantiert und nur einer wäre dabei in Frage gekommen. So endete der Vortrag wie er begann: mit einem sehr ernüchternden Fazit. Wichtiger als die Art der Therapie bleibt das Stadium der Transplantation. Dies macht deutlich, wie wichtig eine konsequente Familien-Anamnese und die regelmäßigen MRT Kontrollen bei Erwachsenen sind. Es zeigt auch, welche Hoffnung in dem Neugeborenen-Screening steckt



Studie zur Lebensqualität bei Genträgerinnen der X-ALD und die neue Studie „SMART ALD“

In einem zweiten Vortrag stellte Diplom-Psychologin Lisa Schäfer Ergebnisse der Studie zur Lebensqualität bei Genträgerinnen der X-ALD und die neue Studie „SMART ALD“ vor.

Frauen, die den spezifischen Gendefekt auf dem X-Chromosom haben, entwickeln zumeist eine Adrenomyeloneuropathie (AMN). Dieser Name beschreibt die Verlaufsform der ALD (Adrenoleukodystrophie) ohne cerebrale Beteiligung. Somit ist bei Betroffenen „nur“ das Rückenmark geschädigt. Wie bei Männern zeigt sich die AMN bei Frauen durch eine spastische Paraparese (motorische Defizite der unteren Gliedmaßen, Steifheit der Beine), sensorische Ataxie (Gleichgewichtsstörung), periphere Neuropathie (u.a. Schmerzen, Muskelschwäche in den Beinen) und Blasen und Mastdarmstörung (Harndrang, Inkontinenz). Dabei entwickeln Frauen ähnlich starke Symptome wie Männer.

Obwohl Frauen häufig auch symptomatisch betroffen sind, gibt es nur wenige Erkenntnisse darüber.

Frauen werden daher häufig vernachlässigt und teilweise aufgrund des Vorurteils asymptomatische Genträger zu sein auch mit scheinbar psychosomatischen Problemen zurückgewiesen. Zudem vernachlässigen Frauen oft ihre eigene Gesundheit aufgrund der zusätzlichen Belastung durch ein erkranktes Kind. Erst in den letzten Jahren entstand ein Bewusstsein dafür, auch Frauen zu untersuchen. Neue Studien zeigen, dass 80% der Frauen im Laufe ihres Lebens Symptome entwickeln. Der geschlechtsspezifische Unterschied liegt vor allem darin, dass die Krankheit bei Frauen viel langsamer

verläuft. Daher sind Therapieergebnisse auch schwieriger nachzuvollziehen und Frauen oft aus Studien ausgeschlossen.

Ziel der aktuellen Studie für Frauen ist daher das Blickfeld der Forschung und Versorgung auch auf sie zu richten. Die Studie läuft aktuell noch und Betroffene können bei Interesse bis Ende 2022 daran teilnehmen. Frau Schäfer berichtete in ihrem Vortrag über erste Ergebnisse zu Symptomen bei aktuell 175 Studienteilnehmerinnen. Dabei wird deutlich, dass auch Frauen an einer Vielzahl von Beeinträchtigungen leiden.

Anschließend stellte sie ein neues Projekt vor: eine Lifestyle Intervention („SMART-ALD“). Ziel von „SMART ALD“ ist es, das körperliche und psychische Wohlbefinden und die Lebensqualität von symptomatischen Frauen zu verbessern. Das Projekt startet im Frühjahr 2022 und wird barrierefrei rein online stattfinden. Die Situation für Betroffene soll dabei mithilfe mehrerer Bausteine verbessert werden. Dazu zählen Psychologische Beratung, körperliches Fitnesstraining, Medizinische Beratung, Sozialberatung und Ernährungsberatung. Rein online bedeutet, dass Studienunterlagen online auszufüllen sind und die Gespräche videogestützt geführt werden. Somit ist keine Anreise notwendig und die Krankheit kann dennoch spezifisch und individuell behandelt werden.

Der Vortrag wie auch die Studien helfen dabei, das Bewusstsein für symptomatische Verläufe bei Frauen zu erhöhen. Es wird gezeigt, dass die Krankheit auch bei Frauen bekannter, die Diagnostik differenzierter

ELA-Webinare im Jahr 2021

Michael Scholz

Mit den guten Erfahrungen und positiven Feedbacks der Referenten und Teilnehmer haben wir die Webinar-Reihe von ELA unter dem Motto „Gerade zu Zeiten von Covid-19 ist gute Information aus erster Hand wichtiger denn je“ im Jahr 2021 fortgesetzt.

In Kurzvorträgen ab Mai 2021 (mit wissenschaftlicher Tiefe, jeweils ca. 45 Minuten) wurden Betroffene und Interessierte über die verschiedenen Leukodystrophie-Formen, den Umgang mit der Erkrankung sowie über Fortschritte in der aktuellen Forschung informiert. Im Anschluss an die Webinare konnten Betroffene wieder ihre Fragen direkt an die Experten stellen.

2021 standen u.a. Themen wie Krankheitslast bei MLD, Sozialrecht, das Zellwegerspektrum, Myofasziotomie, PMS, Gentherapien, CTX und die Auswertung von MRT im Fokus.

Über 400 Teilnehmer nahmen an den Webinaren via Zoom teil und viele mehr haben sich im Nachgang einzelne verfügbare Aufzeichnungen angesehen. Alle Aufzeichnungen der Jahre 2020 und 2021 sind über <https://elaev.de/aktuelles/aufzeichnungen/> abrufbar.

Wir setzen die Webinare **ab Frühjahr 2022** in loser Folge fort und informieren immer zeitnah auf unserer Homepage und über unsere Social Media-Kanäle bei Facebook und Instagram.

Für unseren Verein ist das eine große Aufgabe und die Feedbacks von unseren Mitgliedern sind durchweg positiv und motivieren uns, weiterzumachen. Habt ihr Themen, Wünsche oder Anmerkungen, dann sendet diese an: info@elaev.de.

Wir danken dem Wissenschaftlichen Beirat und allen Referenten, dass sie dieses Angebot möglich gemacht haben.



Peizaeus Merzbacher Syndrom

Referentin: Dr. Steffi Dreha-Kulaczewski (Universitätsklinikum Göttingen)

anschauen



Wie funktioniert Gentherapie?

Referent: Prof. Johannes Berger (Medizinische Universität Wien)

anschauen



Cerebrotendinöse Xanthomatose (CTX)

Referent: Dr. Wolfgang Köhler (Universitätsklinikum Leipzig)

anschauen



Zu hell oder zu dunkel? MRT verstehen

Referentin: Dr. Steffi Dreha-Kulaczewski (Universitätsklinikum Göttingen)

anschauen



Das Zellwegerspektrum - Grundlagen peroxisomaler Erkrankungen

Referent: Dr. Philipp Guder (Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf)

anschauen



Myofasziotomie bei verkürzter Muskulatur und Hüftkopfeiphysiodese

Referenten: Dr. Morvai und Dr. Poschmann (Schön Klinik München Harlaching)

anschauen

ELA Webinar-Reihe 2021

Austausch und Informationen aus erster Hand

- Grundlagen zu Leukodystrophien
- Aktuelles in Forschung, Versorgung und Therapie
- Praktische Tipps zum Sozialrecht und BTHG

Infos unter www.elaev.de/webinare

Neue Webinarreihe startet im Mai!

Stammtisch für Erwachsene mit Leukodystrophien

Von Sabine van Swinderen

Fest etabliert hat sich der Online-Stammtisch für Erwachsene, der 2021 insgesamt 6 Mal stattgefunden hat. Die durchschnittliche Teilnehmerzahl der virtuellen Treffen lag bei 10 Personen und zur letzten Zusammenkunft konnten wir nochmals neue Mitglieder begrüßen.

Der Austausch erstreckte sich über alle Themen, die im Zusammenhang mit der Bewältigung des Alltags und dem Umgang mit der Erkrankung stehen. Das betrifft sowohl Therapien, aber auch beispielsweise die Einstufung beim Pflegegrad oder der Schwerbehinderteneigenschaft. Auch das Impfen hat zu Jahresbeginn einen Schwerpunkt bei den Gesprächsthemen gebildet.

Zusätzlich entstand die Idee, eine WhatsApp-Gruppe für Erwachsene zu gründen, die sehr großen Anklang gefunden hat und inzwischen auf 30 Teilnehmer angewachsen ist. Zur Aufnahme in die Gruppe sendet einfach eine Mail mit Eurer Mobilfunk-Nummer an: sabine.vanswinderen@elaev.de

Die Ankündigungen zum Stammtisch findet ihr auf der ELA-Homepage, wo ihr euch unter <https://elaev.de/ald-amn-onlinetreffen/> auch anmelden könnt. Der nächste Stammtisch findet voraussichtlich am 29.03.2022 statt.

Wir freuen uns auf jeden.

Fotogrüße von Johanna



Sendet uns immer gerne Fotos. Wir freuen uns über Einblicke in Euren Alltag.

Danke an Familie Otto :)

Video-Reihe: ELA – Leben mit Leukodystrophie

Michael Scholz

In unserer neuen Videoreihe wollen wir euch Menschen vorstellen, die mit Leukodystrophien leben und ihre ganz persönlichen Schicksale vorstellen. Der Film soll zeigen, was es heißt, von der Erkrankung betroffen zu sein und soll gleichzeitig ein positives Beispiel im Umgang damit geben.

Gestartet haben wir mit der Planung im Herbst 2020 und wurden finanziell im Rahmen der Projektförderung durch die IKK Classic unterstützt. Ohne diese Mittel hätten wir es nicht realisieren können. Wir nutzten interne und externe Ressourcen und fanden schnell Familien, die bereit waren, einen persönlichen Einblick in ihren Alltag zu gewähren. 1-2 Tage verbrachten wir mit den Familien und freuen uns, diese Filme jetzt zu präsentieren, die den Umgang mit dieser Krankheit in vielen Facetten darstellt.

Ansgar

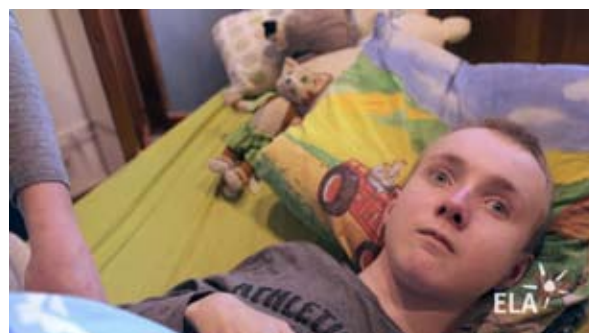


Wir konnten euch **den achtunddreißigjährigen Ansgar** vorstellen. Der erwachsene Sohn ist schon lange von der Krankheit betroffen. Die Prognose betrug nur 7 Lebensjahre. Der langsame Verlust erworbener Fähigkeiten nach dem vierten Lebensjahr war für die Familie besonders belastend und ließ sie zunächst verzweifeln. Mittlerweile lebt er, mit viel Unterstützung, in einer Wohngruppe. Wie er die Abhängigkeiten reduzieren konnte, seinen Weg dorthin und den Alltag in der Wohngruppe seht ihr im Video.



youtu.be/XeKatXCsMJA

Timon



Wie viel Leben kann man in einen Tag packen? Dieses Motto zieht sich durch das **Video mit Timon**. Er lebt mit seinen beiden berufstätigen Eltern auf einem Bauernhof. Unterstützt werden sie durch eine Haushaltshilfe und ehrenamtliche Begleiter. Viele Tiere, ein Hausumbau und die Nutzungsveränderung des Nebenerwerbs-Bauernhofes bestimmen das Familienleben, das viel draußen stattfindet.



youtu.be/sbA1zNiVc8g

ACHSE e.V. – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Michael Scholz

ELA Deutschland e.V. ist Mitglied der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, kurz „ACHSE e.V.“. Die ACHSE wurde 2004 aus dem Arbeitskreis „Seltene Erkrankungen“ der BAG Selbsthilfe heraus gegründet. Sie möchte eine Plattform, Bühne und insbesondere ein lautes Sprachrohr für die Waisenkinder der Medizin sein. Ähnlich wie ELA für Leukodystrophien möchte die ACHSE speziell auf Menschen mit seltenen Erkrankungen aufmerksam machen und Selbsthilfeorganisationen vernetzen und unterstützen. Zudem treibt sie die Erforschung von Seltene Erkrankungen voran. Als Mitgliedsverein waren wir beim zweitägigen Mitgliedstreffen der ACHSE mit Mitgliederversammlung im Oktober



2021 vertreten, das unter den gegebenen Voraussetzungen hybrid (also virtuell und als Präsenzveranstaltung im Holiday INN am BER in Berlin) stattfinden konnte.

Es ist schön, so viele andere Engagierte, die mit anderen Erkrankungen vor ähnlichen Herausforderungen stehen, zu treffen und sich persönlich auszutauschen und manchmal auch zu vernetzen. Das Treffen gab einen positiven Impuls und in Workshops gab es interessante Informationen zum Thema „Pauschalförderung“ und mehr. Aus dem Treffen heraus wurden mehrere Arbeitsgruppen gebildet, die sich thematisch u.a. mit der Versorgungssituation durch Leistungsträger und der Unterstützung durch Schulgesundheitsfachkräfte in Schulen beschäftigen.

ACHSE verschafft uns auch die Möglichkeit, in regelmäßigen Abständen – unter dem Motto, „Auf einen Kaffee mit...“ – mit Politikern und Experten aus dem Gesundheitssystem virtuell zu diskutieren und ihnen unsere Erwartungen mitzuteilen.

Wir werden die Aktivitäten der ACHSE zum Tag der Seltenen am 28.2.2022 aktiv unterstützen und für

Lotte



Danach besuchten wir die **zehnjährige Lotte im Bremer Raum**. Sie ist an metachromatischer Leukodystrophie in einem fortgeschrittenen Stadium erkrankt. Im Video zeigen wir Lottes Umfeld, das aus vielen schönen Erlebnisinseln im Garten, vielen Tiererlebnissen und einem umfassenden Pflegeumfeld besteht.



youtu.be/HxzaGDxCRWE

Aron



Im Video über das Leben der **Familie des neunjährigen Aron** lernen wir, dass Familie nur gemeinsam funktioniert. Der Alltag ist geprägt von einem positiven Umgang mit der Krankheit, um das Leben zu meistern. Wie gehen die älteren Geschwister damit um? Wie werden schwierige Situationen gemeistert? Davon berichtet das Video.



youtu.be/nKF0Fmjt_CU

ELA Steckbrief

Was ist ELA?

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

Wie kann man uns erreichen?

Monika Otto • Fallbornstrasse 26 • 65551 Limburg
Telefonisch unter: **0163-6615779** Fax: **06431/971910**
Email: **info@elaev.de**

Wer sitzt im Vorstand?

1. Vorsitzender:	Dr. Tobias Mentzel
2. Vorsitzender:	Martin Büchler
1. Schriftführer:	Michael Scholz
2. Schriftführerin:	Monika Otto
1. Kassiererin:	Sabine van Swinderen
2. Kassierer:	Torben Lünemann

Was ist die Spendenkontonummer?

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

Wann wurde ELA gegründet?

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

Mit welchen Organisationen arbeiten wir zusammen?

- ELA ist assoziatives Mitglied bei
- ELA International (ein Verbund von ELA Vereinen in Europa)
 - Mitglieder von ELA arbeiten für das ERN RND
 - Patientenvertretung im Gemeinsamen Bundesausschuss
 - Myelin Projekt e.V.
 - ACHSE e.V.

Wie kann man helfen?

ELA ist für seine Arbeit auf Spendengelder angewiesen. Wir freuen uns über kleine und große Spenden. Wir organisieren auch Spendenläufe in Schulen und Betrieben. „Türöffner“ zu Firmen und Schulen helfen uns sehr. Wir unterstützen gerne bei weiteren Aktionen zugunsten ELA Deutschland e.V. und stehen mit Rat und Tat bereit.

Was sind Leukodystrophien?

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

Was bieten wir unseren Mitgliedern?

- Jährliche **Familientreffen** zum Austausch unter Betroffenen und Mitgliedern
- **Familienwochenende** für gemeinsame Aktivitäten, insbesondere auch für Geschwisterkinder
- Persönliche **Beratung**, Begleitung und Vermittlung an Ärzte
- Regelmäßige Veröffentlichung unseres **ELA Journals** mit nützlichen Informationen
- Interessenvertretung in der Politik
- Webinare und Onlinetreffen
- Newsletter
- Facebook- und Instagrampräsenz

Wofür stehen wir?

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

Wieviele Mitglieder hat ELA?

Bei ELA finden sich über 460 Mitglieder mit insgesamt 13 verschiedenen Leukodystrophien

Unser medizinischer Beirat

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

Gentherapie bei MLD!

Die Hoffnungen werden greifbarer.

Michael Scholz

Im ELA Journal 2020 berichteten wir bereits über Gentherapien für bestimmte Leukodystrophie-Formen. Nun ist sie endlich auch in Deutschland als Standardtherapie für bestimmte Formen der MLD verfügbar.

Die MLD ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung. Aufgrund eines genetischen Defektes kann bei MLD-Patienten das Enzym "Arylsulfatase A" (ARSA) nicht oder nur fehlerhaft gebildet werden. Die noch vorhandene „Rest-Aktivität“ des Enzyms und damit auch die genaue MLD Form, hängt von der jeweiligen Mutation ab. Die ARSA ist an der Spaltung von Sulfatiden beteiligt. Können die Sulfatide nicht gespalten werden, weil die ARSA fehlt, lagern sie sich in den Lysosomen der Zellen unterschiedlichster Organe ab ("lysosomale Speichererkrankung"), was zur Zellschädigung insbesondere im Gehirn und peripheren Nerven und zu massiven Beeinträchtigungen der Patienten führt. Bisher standen nur für ganz wenige Einzelfälle in Deutschland Behandlungsoptionen, wie die Stammzellentherapien, zur Verfügung. Im Ergebnis führte es, insbesondere bei nicht mehr symptomfreien Patienten, oft nur zur Verlangsamung oder Abschwächung des Verlaufs. Symptomfreie Geschwisterkinder profitierten in größerem Umfang. Die autologe Ex-vivo-Gentherapie ermöglicht es, eine funktionierende Version von fehlenden oder fehlerhaften Genen dauerhaft in die körpereigenen Blutstammzellen einer betroffenen Person einzubringen. Mit einer einzigen Behandlung ist man dadurch in der Lage, genetische Störungen dauerhaft zu korrigieren. Da es sich um eine autologe Stammzellentherapie handelt, sind die Risiken, wie etwa die Graft versus Host Krankheit oder ein Transplantatversagen, reduziert.

Mit der im 4. Quartal 2020 von der EMA zugelassenen Gentherapie sind viele Hoffnungen verbunden. Das Medikament „Libmeldy“ wurde in Zusammenarbeit

Zusammenfassend wird der Zusatznutzen von Atidarsagen autotemcel wie folgt bewertet:

a) Kinder mit im späten Säuglingsalter (Late Infantile (LI)) oder frühen Kindesalter (Early Juvenile (EJ)) auftretenden Formen der metachromatischen Leukodystrophie (MLD) ohne klinische Manifestation der Erkrankung

Anhaltspunkt für einen erheblichen Zusatznutzen

b) Kinder mit der EJ-Form der metachromatischen Leukodystrophie mit frühzeitiger klinischer Manifestation der Erkrankung, die jedoch noch selbstständig gehen können, vor dem Einsetzen einer kognitiven Verschlechterung

Anhaltspunkt für einen nicht quantifizierbaren Zusatznutzen, weil die wissenschaftliche Datengrundlage eine Quantifizierung nicht zulässt

Auszug aus dem Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Nutzenbewertung der Gentherapie für MLD im Jahr 2021

mit dem San Raffaele-Telethon-Institut für Gentherapie (SR-Tiget) in Mailand, Italien über mehr als ein Jahrzehnt entwickelt. Es ist nur für die spätinfantile und frühjuvenile Form bei symptomfreien oder sehr frühsymptomatischen Kindern zugelassen.

Nicht risikofrei – aber chancenreich!

Die häufigste Nebenwirkung, die auf die Behandlung mit Libmeldy zurückgeführt wird, ist das Auftreten von Anti-ARSA-Antikörpern (AAA). Zusätzlich zu den Risiken, die mit der Therapie verbunden sind, gehen der Behandlung mit Libmeldy andere medizinische Eingriffe voraus, nämlich die Knochenmarkentnahme oder die Mobilisierung des peripheren Blutes und die Apherese, gefolgt von einer myeloablativen Konditionierung, die ihre eigenen Risiken bergen. Während der klinischen Studien entsprachen die Sicherheitsprofile dieser Interventionen ihrer bekannten Sicherheit und Verträglichkeit. Betrachten wir den natürlichen Verlauf einer MLD, sind die beschriebenen Risiken und Nebenwirkungen für viele Familien „akzeptabel“.

Libmeldy ist außerhalb der Europäischen Union, Großbritannien, Island, Liechtenstein und Norwegen nicht zugelassen. Es handelt es sich um ein Medikament, das Anfang 2022 noch nicht von der US-amerikanischen Food and Drug Administration oder einer anderen Gesundheitsbehörde zugelassen wurde.

Fakten zur Gentherapie von MLD

MLD hat eine Prävalenz von 1:100000 in der weltweiten Bevölkerung. Leukodystrophien wurden erstmalig vor über 100 Jahren diagnostiziert. Mit fortschreitender Verbesserung der symptomatischen, medizinischen und pflegerischen Versorgung verlängerte sich die Überlebenszeit kontinuierlich, ursächlich war die MLD bisher nicht therapierbar.

Die Gentherapie zur Behandlung der MLD kommt vom US-amerikanischen Unternehmen „Orchard tx“. Die aktuell kalkulierten Therapiekosten übersteigen die Kosten für das bisher teuerste Medikament „Zolgensma“ deutlich.

Die erste Gentherapie in Deutschland wurde im Januar 2022 in der Universitätsklinik Tübingen durchgeführt

Geschlossene Studien zu Enzyersatztherapien werden aktuell in den Niederlanden fortgeführt.

Weltweit gibt es Leukodystrophie-Therapiestudien, darunter einige MLD-spezifische, in Italien, Japan und China.

Im gesamten Jahr 2021 musste eine zweite Hürde in Deutschland für den Therapiestart genommen werden: das „Nutzen-Bewertungsverfahren“ durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA). Viele (virtuelle) Sitzungen, Expertengespräche und Auswertungen der Studiendaten waren notwendig, um zu einem Ergebnis zu kommen. ELA war mit themenbezogenen Patientenvertretern immer beteiligt. Dieser Prozess zog sich bis in den Oktober 2021. Problematisch gestalteten sich die Auswertungen der wissenschaftlichen Studien, da es immer wieder Veränderungen im Studiendesign gab und sich die notwendige wissenschaftliche Evidenz für die medizinischen Fachbereiche des G-BA dadurch nur unzureichend ableiten ließ. In der Diskussion zwischen den Beteiligten im G-BA zeigte sich, dass man von der Wirksamkeit überzeugt war, aber das Ausmaß des Nutzens unterschiedlich bewertet wurde. Immerhin hängen daran auch Fragen zur Vergütungsvereinbarung zwischen den pharma-

zeutischen Unternehmen und der Krankenkassen. Nach vielen Besprechungsrunden kam es zu einer getrennten Beurteilung von Subgruppen. Im Ergebnis zeichnete sich ab, dass sich für die Gruppe der Geschwisterkinder ein erheblicher Zusatznutzen ergab, denn erstmalig ist durch die Gentherapie tatsächlich eine Heilung der genetisch betroffenen Kinder möglich. Für die Patientenvertretung stellte sich diese Festlegung als ausgesprochen positiver Erfolg dar.

Nach der positiven Nutzenbewertung konnte nun erstmalig die Gentherapie zur tatsächlichen Anwendung an einem Patienten in Deutschland geplant werden. Das einzige zugelassene Zentrum ist das Universitätsklinikum Tübingen. Die bei ELA Deutschland bekannten Mediziner Dr. Gröschel und Dr. Kehrer (Mitglieder unseres medizinischen Beirates) sind auch an der Anwendung der Gentherapie beteiligt.

Im Herbst 2021 wurde eine Familie gefunden, bei



der die jüngere Tochter von der Gentherapie profitieren kann. Leider waren noch mehrere Wochen lang bürokratische Hürden zu nehmen, bevor die Therapie im Januar 2022 tatsächlich eingesetzt werden konnte.

Nächster Schritt – Neugeborenen-Screening (NGS)

Diese neue Therapie bildet die Grundlage für die Einbeziehung der MLD in ein Neugeborenen-Screening (NGS) in den nächsten Jahren. Nur bei Verfügbarkeit einer erfolgsversprechenden Standardtherapie, wird die Einführung in Deutschland möglich sein. ELA hat sich im Gemeinsamen Bun-

desausschuss über die Patientenvertretung und mit forschenden Wissenschaftlern und Unternehmen europaweit vernetzt und ist darüber im aktiven Austausch. Aktuell wird am NGS für sowohl MLD als auch AMN/ALD geforscht und Ablaufprozesse und Techniken entwickelt sowie verfeinert.

Der Prozess ist bei beiden Erkrankungen beschrieben, aber es ist noch ein langer Weg zur technischen Umsetzung und ggf. Integration in bestehende Screeningprozesse.

Mit der Einführung der Gentherapie bei der MLD ist der Weg noch nicht zu Ende, sondern es beginnt der Weg, die Einführung des NGS aktiv zu begleiten und Beteiligte zu vernetzen.

Gentherapie für cALD nicht mehr verfügbar

Michael Scholz

Einen Rückschlag hat es bei der Therapie der zerebralen Adrenoleukodystrophie (CALD) durch den Marktrückzug des pharmazeutischen Unternehmens „bluebirdbio“ mit seinem Arzneimittel „Skysona“ gegeben.

Deren Gentherapie zur Behandlung der CALD ist nach nur wenigen Monaten nicht mehr in Europa verfügbar. Das Unternehmen gab dies in einer Pressemitteilung bekannt. ELA informierte darüber über seine Social-Media-Plattformen Facebook und Instagram. Damit stehen jetzt in Europa nur noch Stammzelltherapien zur Behandlung zur Verfügung und manchmal finden sich keine geeigneten Spender.

Skysona ist ein Arzneimittel zur Behandlung von Kindern unter 18 Jahren mit früher CALD. CALD ist eine seltene Erbkrankheit, bei der es zu einer Mutation im ABCD 1-Gen kommt. Die Mutation verhindert die Produktion eines Enzyms namens ALDP (Adrenoleukodystrophie-Protein), das im Körper fettthaltige Substanzen namens „überlangkettige Fettsäuren (VLCFA)“ im Körper abbaut. Dadurch sammeln sich VLCFA an und führen zu einer Entzündung und Zerstörung der Schutzhülle (Myelin), die die Nerven isoliert und deren Funktion verbessert. CALD tritt fast ausschließlich bei männlichen Patienten auf.

Skysona wird angewendet, wenn kein Spender für

eine hämopoetische Stammzelltransplantation gefunden wird. Es gehört zu einer Gruppe von Arzneimitteln für neuartige Therapien, die Gentherapie genannt werden. Diese Arzneimittel wirken, indem sie modifizierte Gene in den Körper einbringen. Der Wirkstoff in Skysona besteht aus Stammzellen (CD34+-Zellen) die aus dem eigenen Knochenmark oder Blut des Patienten gewonnen werden. Sie wurden so modifiziert, dass sie eine Kopie des Gens enthalten, um ein funktionelles ALDP herzustellen und sich teilen zu können, um andere Arten von Blutzellen zu produzieren. CALD ist sehr selten und Skysona wurde am 13 April 2007 als Arzneimittel für seltene Leiden (Orphan Arzneimittel) ausgewiesen. Die EMA hatte erst 2020 diese Gentherapie europaweit zugelassen.

Unglücklicherweise zog sich das pharmazeutische Unternehmen in den letzten Monaten überraschend und komplett vom europäischen Markt zurück. Damit steht diese Therapie, bei fehlender Option für eine Stammzellentherapie, in Europa nicht mehr zur Verfügung

Weiterführende Informationen:

https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/orphan-designations/eu3121003?fbclid=IwAR3SnAaS9IQWGMABedH_6Cd0jvrizfluZZe1-BpVZSzoM12ycvDylprDSd6M

ELA Forschungsförderung

Dr. Tobias Mentzel

Man kann nicht oft genug betonen, wie wichtig die Förderung von Forschungsaktivitäten für Leukodystrophien durch ELA ist. Als seltene Erkrankungen sind Leukodystrophien nicht im Fokus der Pharmaforschung und auch die universitäre Forschung lässt diese Erkrankungen zu oft links liegen, da die nötigen finanziellen Mittel fehlen. Darum braucht es uns als Verein, um Startpunkte für die zukünftigen Therapien zu setzen.

Über viele Jahre hinweg haben die ELA Vereine mit ihren Spendengeldern die Grundlage für diese Forschung an Leukodystrophien gelegt und tun dies weiterhin. ELA Deutschland wird hier immer wichtiger und so haben wir im vergangenen Jahr sowohl ein Projekt direkt sowie ein Projekt im Schulterschluss mit ELA International gefördert.

Alle Vorhaben, die wir unterstützen, werden von Experten auf dem jeweiligen Themengebiet aufwendig beurteilt. Auf diese Weise schaffen wir es, die beantragten Projekte objektiv und bestmöglich zu fördern. An dieser Stelle möchte ich mich bei unserem wissenschaftlichen Beirat bedanken, denn ohne die Hilfe unserer Experten ist eine gute Forschungsförderung nicht möglich.

Die im Jahr 2021 geförderten Projekte

Gemeinsam mit ELA International wird ein Projekt gefördert, das von Prof. Josh Bonkowsky geleitet wird. Josh Bonkowsky ist Professor für Pädiatrische Neurologie an der Universität Utah und beschäftigt sich sowohl mit klinischen als auch mit grundlagenwissenschaftlichen Studien. Seine klinischen Studien konzentrieren sich auf das Verständnis der klinischen Merkmale von Leukodystrophien und die Genetik von Leukodystrophien. Das übergreifende Ziel seines Projekts ist es, neue Ansätze zur Behandlung von ALD zu finden. Dafür verwendet Joshs Labor ein neuartiges Zebrafisch-Modell und sucht damit nach Medikamenten, die das Fortschreiten der Krankheit verhindern. Dafür wird eine ganze Reihe von Wirkstoffen an den kleinen Fischen getestet. Ein automatisiertes System erkennt, ob die Fische ihr Schwimmverhalten ändern und verrät so die Wirkung des Medikaments. In dem Projekt können auf diese Weise Wirkstoffe getestet werden. Erste vielversprechende Moleküle mit klinischem

Potential sind schon vorzuweisen. Das Labor wird die Wirkstoffe, die sie finden, genauer untersuchen, um zu verstehen, wie sie funktionieren.

Insgesamt wird das Projekt mit etwa 100.000 € unterstützt. ELA Deutschland e.V. übernimmt die Hälfte dieser Projektförderung. Wir wünschen Josh und seinem Team viel Erfolg bei ihrer Suche.

Ein weiteres Projekt, das wir in diesem Jahr fördern konnten, kommt von Dr. Isabell Weinhofer aus der Arbeitsgruppe von Prof. Johannes Berger der Universität Wien. Das Team um Frau Weinhofer und Herrn Berger arbeitet ebenfalls an der X-ALD und versucht, die Rolle von Monozyten und Makrophagen in der Entstehung der Erkrankung aufzuklären. Monozyten und Makrophagen sind Hauptakteure der X-ALD und somit ein wichtiges therapeutisches Ziel, um die zerebrale Entzündung bei diesen Patienten zu stoppen.

In dem Projekt konzentriert sich Frau Weinhofer zunächst darauf, induzierte pluripotente Stammzellen aus ALD Patienten herzustellen und aus diesen die genannten Monozyten und Makrophagen zu erzeugen. Damit hätte man ein Zell-Modell, das 1:1 dem Patienten entspricht und eine große Zahl an Studien ermöglicht. Diese Zellen erleichtern die Forschung erheblich.

Was scheinbar einfach klingt, ist tatsächlich sehr moderne Forschung. Stammzellen aus Patienten herzustellen ist noch nicht wirklich viel länger als ein Jahrzehnt möglich und aus diesen Stammzellen Immunzellen zu „zaubern“, ist noch immer sehr anspruchsvoll und aufwendig. Die Möglichkeiten, die sich daraus ergeben, rechtfertigt dies aber alle mal. Und für uns rechtfertigt es leicht, dieses Projekt mit 21.700€ auf den Weg zu helfen. Wir drücken die Daumen für die Etablierung des Zell-Modells und hoffen, dass dieses dem Labor bald zur Verfügung steht.

Wir sind froh, dass wir in diesem Jahr zwei so exzellente Projekte fördern konnten und möchten das auch in den kommenden Jahren fortsetzen. Es ist an uns, und jedes Mitglied hat es in der Hand, dies möglich zu machen. Unterstützen Sie ELA mit einer Spende oder besser noch mit einer Veranstaltung zum Spenden sammeln. Denn damit verbinden Sie Forschung und Öffentlichkeitsarbeit.

Lauf los für ELA und besiege die Krankheit!

ELA Symposium

Dr. Tobias Mentzel

Alle zwei Jahre veranstaltet ELA International ein Forschungs-Symposium, um Spezialisten zum Thema „Leukodystrophie“ zusammenzubringen. In diesem Jahr war es etwas anders. Nicht, weil das Symposium online durchgeführt wurde, denn das ist ja mittlerweile zur Normalität geworden, sondern vielmehr, weil ganz andere Themen diskutiert wurden. In diesem Symposium drehte es sich nicht um neuste Ergebnisse der Forschung, sondern um ethische Fragen und darum, wie Studien besser durchgeführt werden können.

Wir können von Glück sagen, dass es immer mehr klinische Studien zu Leukodystrophien gibt. Aber so wie ELA mit dazu beigetragen hat, dass solche Studien möglich sind, so möchte die Vereinigung auch dazu beitragen, dass diese auf die richtige Art und Weise durchgeführt werden. Darum war das diesjährige Symposium keine reine wissenschaftliche Vortragsreihe, sondern eher eine gesunde Diskussion zwischen betroffenen Studienteilnehmern und Ärzten, die die Studien durchführen. Ziel des Symposiums war es, Patienten zusammenzubringen, egal wo sie leben. „Die Erwartungen von Patienten sollen besser in das Design von Studien eingebunden werden.“ so Guy Alba, Präsident ELA International.

Den Auftakt für die Vortragsreihe machte Dr. Calbi, die in Italien Studien für die MLD Gentherapie durchgeführt hatte. In ihrem Vortrag wurde deutlich, wie lange der Weg ist, bis eine Studie überhaupt begonnen werden kann und wie lange es dauert, bis eine Zulassung erfolgen kann. So wurden für die MLD Gentherapie Anfang 2000 erste prä-klinische Studien durchgeführt. Damit hat es fast 20 Jahre gedauert, bis es nun 2020 zur Zulassung der Gentherapie durch die EMA – die Europäische Arzneimittelbehörde – kam. Was bei MLD Zeit gekostet hat, ist auch die Erarbeitung von Ergebnissen, die den natürlichen Verlauf der Erkrankung beschreiben. Ohne den natürlichen Verlauf von Krankheiten genau zu kennen, kann die eigentliche Studie auf Wirksamkeit nicht durchgeführt werden und bei MLD hatten diese Daten gefehlt. Gerade Patientenverbände wie ELA helfen hier und auch wir als ELA Deutschland haben mit der Unterstützung einer

Studie zum Verlauf von MLD, geleitet durch Frau Dr. Kehrer, einen wichtigen Beitrag geleistet. Ein anderer Aspekt, den Dr. Calbi deutlich machte, ist, wie wichtig Kommunikation in der Durchführung von Studien ist. Das beginnt lange vor dem Start und endet lange nach Abschluss der Studie und schließt Patienten, Forscher, Ärzte und Sponsoren mit ein

Der zweite Vortrag machte, passend zum Thema MLD, deutlich welche Bedürfnisse Patienten in einer solchen Studie haben. Florence Binet ist Mutter eines Mädchens, das an MLD leidet. Die Familie wurde unmittelbar nach der Diagnose in die Gentherapiestudie mit aufgenommen; eine wichtige Chance für ihre Tochter. Für die Familie bedeutete das aber auch, dass wenige Tage nach der Nachricht, dass ihre Tochter an MLD erkrankt ist, alle für 4 Wochen nach Italien gingen.

Es folgte eine unendliche Zahl an Gesprächen und Hunderte Einverständniserklärungen. In diesem Moment war es für die Eltern wichtig, Details zu verstehen, um für ihre Tochter richtig entscheiden zu können. Auf der anderen Seite ist es fast unmöglich, alles zu verdauen. Gerade in einem Moment, in dem man noch neben sich steht. Auch ist es unmöglich zu verstehen, was man in all diesen Erklärungen unterzeichnet und ob man überhaupt die Möglichkeit hat, Einfluss zu nehmen und Dinge zu verweigern, ohne die Teilnahme an der Studie zu gefährden. Florence betont, dass Familien gut aufbereitete, aber detaillierte Information bekommen. Studienteilnehmer müssen mit relevanten Informationen versorgt und nicht mit einer großen Zahl an Einverständniserklärungen zugeschüttet werden. Nochmal andere Aspekte wurden im Vortrag von Prof. Eichler deutlich. Einschlusskriterien definieren, wer an einer Studie teilnehmen darf und wer nicht. Normalerweise sind Einschlusskriterien sehr eng gesetzt, was vor allem der Sicherheit der Patienten dient. Dann werden Studien schrittweise immer breiter ausgerollt und andere Patienten können mit aufgenommen werden. Oft führt das zu Frustration, da Familien warten müssen, während die Krankheit voranschreitet.

Das Design und damit auch die Einschlusskriterien einer Studie ist immer beeinflusst von Risiko

/ Nutzen Verhältnis. Sicherlich ist es gerade hier wichtig, mehr Input von Patienten zu bekommen, um zu verstehen, wieviel Risiko tragbar ist und ob eine Studie durch eine bessere vorangegangene Kommunikation mit Patienten nicht beschleunigt werden kann.

Prof. Eichler greift auch den Punkt der Einverständniserklärung auf. Wie im Vortrag von Florence deutlich wurde, können Patienten zu Beginn eines Aufklärungsgesprächs nie alles an Information verdauen und auch die Einstellung zu verschiedenen Fragen kann sich mit der Zeit verändern. Oft ist Patienten nicht mal bewusst, dass sie eine Einverständniserklärung unterzeichnet haben, was zeigt, dass sie nicht richtig aufgeklärt wurden.

In Vergangenheit lag der Fokus oft darauf, gut zu dokumentieren, dass sich die Klinik an alle Vorschriften hält. Einverständniserklärungen sind eben oft nur diese Dokumentation und nicht gut zu gebrauchen, um Patienten zu informieren.

Es wird immer wichtiger, Informationen pädagogisch aufzubauen und gut und verständlich zu gestalten, auch wenn dann im Anschluss nicht unterzeichnet wird. Mündliche Information wird wichtiger als die schriftliche, auch wenn nur schriftliche Information rechtssicher ist. Die Aufklärung und auch Einverständniserklärungen müssen kontinuierlich über die gesamte Studiendauer erfolgen, da sich die Einstellung von Patienten mit der Zeit ändern kann. Das gilt ganz besonders dann, wenn die Familien zum Start der Studie noch unter dem Schock der Diagnose stehen.

Was ebenfalls immer wichtiger werden wird, so Prof. Eichler, ist das Teilen der Daten mit Patienten. Nicht immer ist das möglich, da man falsche voreilige Schlüsse vermeiden sollte, aber es braucht dennoch volle Transparenz. Studienteilnehmer sollten nicht den Eindruck bekommen, man verheimliche ihnen etwas, sagt auch Prof. Moutel, der die Diskussion moderierte.

Dies ist auch Jean Francois Plataroti sehr wichtig. Als AMN Patient hatte er an der jüngsten Minoryx Studie teilgenommen. Für ihn wäre es wichtig gewesen, besser zu verstehen, wie gut das Medikament bei ihm im Vergleich zur gesamten Studiengruppe angeschlagen hat. Auch andere Punkte quälten ihn.

Bei einer Placebo kontrollierten Studie zwei Jahre nicht zu wissen, ob man das Medikament bekommt, während man selbst kaum eine Verbesserung bei sich beobachtet, kann einen zermürben.

Fazit der Diskussion

- **Eine gute Zusammenarbeit mit Patienten vor Beginn der Studie ist essenziell für ein gutes Studiendesign.**

- **Es sollte besser erklärt werden, warum Einschlusskriterien sind wie sie sind, damit dies für Betroffene nachvollziehbar ist und nicht zu Frustration führt.**

- **Placebo-Kontrollen sind wichtig, aber womöglich sollte ihre Notwendigkeit in Studien kritisch hinterfragt werden.**

- **Information der Patienten und nicht die rechtliche Absicherung sollte im Vordergrund von Aufklärungsgesprächen stehen.**

- **Auch wenn dies Ressourcen kostet, ist es wichtig, dass Aufklärungsmaterialien gut aufgearbeitet sind und gut erklärt werden müssen. Der Patient und nicht die rechtliche Absicherung sollte im Mittelpunkt stehen.**

- **Es braucht bessere Unterstützung bei der Dokumentation, die Patienten während Studien leisten müssen. Betroffene brauchen Hilfe bei Reisen und anderen Belastungen.**

- **Auch wenn Daten vertraulich sind, muss dennoch besser über den Fortgang der Studie informiert werden. Es darf nicht der Eindruck entstehen, dass etwas verschwiegen wird.**

Ernährung bei ALD (Adrenoleukodystrophie)

Martin Büchler

Betroffene, die mit einer Form der Adrenoleukodystrophie leben, haben vor allem auch eine angeborene Störung des Fettstoffwechsels. Betroffene können durch diese Störung keine überlangkettigen gesättigten Fettsäuren abbauen. Ein naheliegender Ansatz ist daher, diese dem Körper erst gar nicht zuzuführen.

Da diese Fettsäuren aber normalerweise für Menschen ungefährlich sind, werden Lebensmittel allgemein nicht darauf getestet. Deshalb war lange unklar, in welchem Lebensmittel sich diese Fettsäuren in welcher Konzentration befinden. Es gab diesbezüglich viele Mythen und veraltete Studienergebnisse aus den USA. In den letzten Jahren und auch dieses Jahr hatten wir jedoch die Möglichkeit, an der Universität Hohenheim einzelne Lebensmittel auf deren Gehalt zu untersuchen.

Dem Gehalt an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren steht eine positive Wirkung durch andere Inhaltsstoffe und essenzielle ungesättigte Fettsäuren gegenüber. Auch unterscheiden sich die Mengen, in denen wir die Lebensmittel zu uns nehmen sollten.

Umsetzung:

Frau Dr. Ulrike Eigner hat die Ergebnisse der Lebensmitteltests aufbereitet und eine leicht verständliche Empfehlung erarbeitet. Die zu testenden Lebensmittel wurden in drei Gruppen unterteilt. Dabei gab es einige Überraschungen und „Altbewährtes“ wie z.B. das aufwändige Schälen von Obst und Gemüse wurde hinfällig.

Um allen Betroffenen die Informationen ausführlich zur Verfügung zu stellen, gibt es ein Webinar, eine Broschüre und eine aktuelle Lebensmittelliste. Wenn ihr dies noch nicht bekommen habt, wendet euch gerne an uns.

Ernährungsempfehlungen bei X-chromosomaler Adrenoleukodystrophie (ALD/AMN)



QR CODE zum WEBINAR

youtu.be/0oCjyV_Czto





Gute Gründe, um Mitglied zu werden

Sie sind erkrankt, Familienangehöriger oder als Gesunder interessiert? Sie wünschen Informationen, Beratung, Begleitung oder wollen einfach nur helfen? Kein Problem als Mitglied. Mit allen Vorzügen, die ELA Deutschland zu bieten hat. Die vergünstigte Teilnahme am Familientreffen, Neues aus der Forschung u.v.m.

Bitte schicken Sie dieses Formular an:

Geschäftsstelle ELA Deutschland e.V.

Fallbornstr. 26

65551 Limburg

oder per Fax an: 06431 / 97 19 10

Neues Mitglied

Name:	<input type="text"/>	Vorname:	<input type="text"/>
Straße:	<input type="text"/>	PLZ Ort:	<input type="text"/>
Telefon:	<input type="text"/>	Geburtstag:	<input type="text"/>
E-Mail:	<input type="text"/>	Beruf:	<input type="text"/>
Diagnose:	<input type="text"/>		

Meine Kontaktdaten und Diagnose dürfen weitergegeben werden an:

Andere Vereinsmitglieder und Betroffene Ärzte & Wissenschaftler Nur nach Rücksprache

Ich bin: Betroffen Angehöriger Freund / Unterstützer

Bankverbindung für Einzugsermächtigung

Der Mitgliedsbeitrag wird jährlich im April einzogen. Um sparsam mit Spendengeldern umzugehen versenden wir für den Mitgliedsbeitrag keine Spendenbescheinigung, dennoch kann dieser beim Finanzamt geltend gemacht werden. Beitragshöhe: jährlich € 30,00 / Person bzw. € 50,00 für Organisationen und Ärzte

IBAN:	<input type="text"/>	BIC:	<input type="text"/>
Name der Bank:	<input type="text"/>	Beitragshöhe (€):	<input type="text"/>
Kontoinhaber:	<input type="text"/>	Unterschrift:	<input type="text"/>

Alle Angaben werden streng vertraulich behandelt.

Ich habe die Vereinssatzung gelesen und akzeptiere sie (abrufbar auf www.elaev.de).

Datum:

Unterschrift:



Lauf' los für ELA und besiege die Krankheit – So geht's!

Zieh' deine Turnschuhe an und lauf' für Kinder, die nicht laufen können

Dr. Tobias Mentzel

Warum gerade Schulspendenläufe?

Es gibt kaum etwas, mit dem man so viel für unseren Verein erreichen kann wie mit Schul-Läufen. Im Rahmen einer Laufaktion erreicht man eine große Zahl von Menschen, kann diese auf eine sehr positive Art für das Thema „seltene Erkrankungen“ sensibilisieren und Spenden für die Forschung zu Leukodystrophien sammeln, um endlich Therapien zu entwickeln. Sich mit dem Thema „Behinderung“ auf diese Weise auseinanderzusetzen, trägt mehr zur Integration von behinderten Menschen bei als jede staatliche Maßnahme. Vor allem aber lernen die Schüler, dass sie sich selbst einsetzen und etwas erreichen und bewegen können. Ein Schul-Lauf ist für Kinder unglaublich motivierend und ein Ereignis, das sie sehr positiv prägt.

Wie funktioniert ein Spendenlauf an Schulen?

Im Grunde ist das Konzept einfach: die Schüler laufen und werden von Sponsoren, die sie sich aus ihrem Umfeld suchen, dafür belohnt.

Schritt 1: Mit der Laufkarte, welche die Kinder von der Schule bekommen (siehe Materialien-Box) klappern die Kinder Sponsoren ab und fragen, ob sie mitmachen. Das sind meist Eltern, Großeltern

oder auch Nachbarn. Die Sponsoren legen entweder einen fixen Betrag oder eine Spende pro Strecke fest.

Schritt 2: Am Lauftag werden die Runden gezählt und in die Laufkarte eingetragen

Schritt 3: Die Schüler sammeln die versprochene Spende in den Tagen nach dem Lauf bei den Sponsoren ein und geben diese zusammen mit der Laufkarte beim Klassenlehrer ab. Wenn alles beisammen ist, folgt eine offizielle Spendenübergabe.

Alternativ kann ein fixer Betrag direkt vom Sponsor eingesammelt und an die Klassenlehrer weitergegeben werden. Hierfür können wir euch sogenannte Sponsorenhefte zur Verfügung stellen.

Gemeinsam den Lauf organisieren

Ihr seid bei der Organisation des Laufs nicht auf euch allein gestellt. Andere Mitglieder und der ELA Vorstand helfen gerne – virtuell oder auch persönlich – bei der Vorbereitung. Zum Beispiel kommt es oft gut an, wenn ein (Vorstands-)Mitglied vor den Schülern spricht, vielleicht die eigene Geschichte erzählen und auf Fragen der Schüler antworten kann. Außerdem kommen wir gern zum eigentlichen Lauf oder zur Spendenübergabe. Schließlich ist es das „gemeinsame Anpacken“, das einen Verein wie ELA ausmacht.

Spender und Unterstützer

Wen spreche ich an?

Wenn du einen guten Draht zu einem der Lehrer hast, ist das sicherlich ein guter Weg, Kontakt herzustellen. Es funktioniert aber auch gut, die Schulleitung direkt zu kontaktieren. Frage, ob du dein Anliegen ihr/ihm oder direkt dem Kollegium vorstellen kannst. Davor brauchst du keine Angst zu haben, denn die Schicksale unsere Familien sprechen oft für sich. Auch hier helfen wir dir gerne.

Mache es dir und den Lehrern einfach!

Schlage gerne vor, den Lauf in ein Sportfest, Schulfest, in eine Projektwoche oder ein anderes Ereignis zu integrieren. Das wertet bestehende Veranstaltungen stark auf und bedeutet kaum zusätzlichen organisatorischen Aufwand.

Die ELA Materialien-Box

Um euch die Durchführung eines Schul-Laufs zu erleichtern, haben wir eine Reihe von Materialien zusammengestellt, die gerne genutzt werden können.

- Laufzettel oder Spendenhefte
- Pädagogisches Konzept

- Anschreiben für Eltern
- Genauere Anleitung für Lehrkräfte und Organisatoren
- Vorlagen für Presse
- Werbematerialien
- Urkunden für die Schüler

Du möchtest etwas bewegen

Wir beraten dich gerne und überlegen mit dir, wie du es anpackst. Schreibe eine E-Mail an info@elaev.de oder rufe einfach an (Tobias Mentzel: 06232-7887653). Für einen Spendenlauf im Sommer 2022 kannst du jetzt schon mit der Planung beginnen! Corona ist nach wie vor ein relevanter Punkt. Sollten die Schulen zu dem Zeitpunkt des Laufs von der Regierung geschlossen worden sein, kann er selbstverständlich nicht stattfinden. Sind die Schulen jedoch offen, kann man den Lauf mit den entsprechenden Hygiene- und Sicherheitsmaßnahmen gut durchführen, zumal er an der frischen Luft stattfindet. Dann gilt keine Ausrede! :)

Also runter von der Couch und schnürt die Turnschuhe! Wir freuen uns auf euren Lauf!

Werbematerialien



Wenn Ihr auf unseren Verein aufmerksam machen möchtet, kann euch Moni Otto mit den passenden Materialien versorgen. Wir haben Broschüren, Journale und Kugelschreiber. Diese könntet ihr beispielsweise bei eurem Kinderarzt oder Neurologen auslegen. Auch haben wir für euch neue T-Shirts und eine Softshelljacke zum Selbstkostenpreis.



MENSCHEN BEI ELA

Leben mit Leukodystrophie

Das E-Rezept kommt, aber später!

Michael Scholz

Unsere Familien und Mitglieder bekommen zahlreiche Rezepte, manchmal im Wochentakt. Die Umstellung auf Digitalverschreibungen begann schon im Jahr 2020 als Testphase. Es sollte auch schon längst umgesetzt sein, aber es ist noch viel Sand im Getriebe. Für viele Familien mit Leukodystrophien und einem hohen Verordnungsbedarf wäre die Einführung von E-Rezepten sehr hilfreich, um Zeit zu sparen.

Die Einführung von E-Rezepten in Arztpraxen, Apotheken und Kliniken wird zunächst verschoben. Es sei deutlich geworden, „dass die erforderlichen technischen Systeme noch nicht flächendeckend zur Verfügung stehen“, heißt es in einem Schreiben des Bundesfinanzministeriums vom 20. Dezember 2021.

Nun sollen im Jahr 2022 mehrere Testverfahren durchlaufen werden, bevor es dann endlich zu einer Umsetzung des E-Rezeptes kommen kann. Neben den technischen Problemen gibt es immer noch sehr viele Vorbehalte in der Ärzteschaft und auch bei Apotheken und weiteren Beteiligten des Gesundheitswesens.

Die gematik GmbH, als umsetzende Firma des E-Rezeptes, untermauerte ihre Forderung an die Gesundheitsbranche, dass die Testphase von allen Beteiligten intensiv genutzt werden muss, damit ein Digitalisierungsprojekt wie das E-Rezept gemeinsam gelingen kann. Auch hier zeigt sich: nur gemeinsam ist man stark und in der Lage,

innovative Projekte im Gesundheitswesen umzusetzen.

Mit dem E Rezept soll die Zettelwirtschaft bei Rezepten beendet werden. Derzeit bekommen die rund 73.000.000 gesetzlich Versicherten in Deutschland jedes Jahr etwa 500 Millionen Verordnungen. Künftig sollen sie einen Code erhalten: entweder im Smartphone oder, falls man die Gematik-App noch nicht nutzt, ausgedruckt. Der Zugriff auf die Digitalverschreibung über die App kann praktisch sein, etwa wenn man eine Videosprechstunde wahrgenommen hat und der Arzt danach kein Papierrezept per Post schicken muss oder wenn die Rezepte telefonisch angefordert werden. Zu beachten ist: für Privatversicherte gilt das digitale Rezept nicht.

In der Gesundheitsbranche ist man vielfach erleichtert, dass sich der Umsetzungsstart verschiebt, denn man war insgesamt noch nicht darauf vorbereitet. Im Gegensatz dazu ist man auf Seiten der Apotheken gut drauf vorbereitet, aber es gibt noch technische Herausforderungen. Insofern sind jetzt alle Beteiligten im Gesundheitswesen aufgefordert, gemeinsam und schnell zu handeln, um die Umsetzung zu realisieren

Wichtig aus Patientensicht ist es dabei, dass keine neuen Hürden aufgebaut werden, um Rezepte einzulösen. In diesem Zusammenhang äußerte sich der Vorstand der Deutschen Stiftung Patientenschutz, Eugen Brysch, der damalige Bundesgesundheitsminister Jens Spahn (CDU) habe „endlich

Schwung in die flächendeckende Einführung des E Rezepts bringen wollen, doch jetzt sei das Projekt „auf Grund gelaufen“. „Es sei gerade die Ärzteschaft, die – zulasten der Patientinnen und Patienten – gern an alten Zöpfen festhält“. Und gerade für Menschen mit seltenen Erkrankungen, zu denen ja auch die Leukodystrophie gehört, ist es wichtig, die Versorgungsstrukturen innovativ voranzutreiben, um mehr Zeit für sich und für die Angehörigen zu haben und sich nicht auf den Papierkram zu konzentrieren. Wir hoffen, für unsere Mitglieder, auf eine schnelle Umsetzung des neuen Prozesses.

Weitere Informationen:

<https://www.gematik.de/anwendungen/e-rezept/versicherted>

https://www.gematik.de/media/gematik/Medien/Newsroom/Mediaservice/E-Rezept/Gematik_Platat_E-Rezept_druck.pdf

<https://www.das-e-rezept-fuer-deutschland.de/>

So funktioniert das E-Rezept:

Sparen Sie Zeit und unnötige Wege mit dem neuen E-Rezept.



Tipp: Förderung von Umbaumaßnahmen durch die KfW

Tobias Mentzel

So ein Umbau eines Badezimmers, Einbau eines Fahrstuhls und andere Maßnahmen, die das Wohnumfeld verbessern, können ganz schön ins Geld gehen. Da kann man jede Form von Förderung gut gebrauchen. Neben dem Zuschuss der Pflegekasse ist der Zuschuss der KfW hier sehr hilfreich. Das KfW-Programm Nr. 455 ist ein Zuschussprogramm unter dem Titel „Altersgerecht Umbauen“, das auch Menschen mit Behinderung für ihre Baufinanzierung nutzen können. Die Ziele sind: mehr Wohnkomfort, Barrierefreiheit und erhöhter Einbruchschutz. Dieser kann zusätzlich zum Zuschuss der Pflegekasse beantragt werden. Die KfW fördert Maßnahmen mit 10% der Kosten und gibt bis zu 5.000 € dazu. Was muss ich dafür tun?

1. Auf dem Zuschussportal der KfW registrieren (<https://public.kfw.de/zuschussportal-web/>). Nach der Registrierung muss man sich eindeutig identifizieren. Das geht am einfachsten per Video-Identifizierung, bei der man nicht viel mehr machen muss,

als seinen Ausweis in die Kamera zu halten. Dazu bekommt ihr eine E-Mail zugeschickt und folgt den Anweisungen.

2. Antrag im Zuschuss-Portal stellen: Im Menü den Punkt „Altersgerecht Umbauen – Investitionszuschuss (455)“ auswählen und die notwendigen Angaben machen. Die KfW benötigt keine Einkommensnachweise und fördert unabhängig davon. Auch was abgefragt wird, ist sehr überschaubar und gut erklärt. Nach wenigen Minuten ist das erledigt. Postverkehr ist nicht nötig, der Antrag läuft rein elektronisch.

3. Ihr bekommt eine Bestätigung per E-Mail und könnt mit eurem Umbau beginnen.

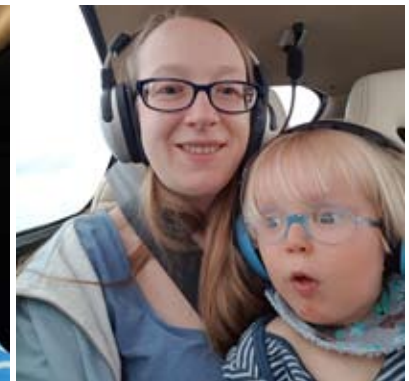
4. Nach dem Abschluss der Baumaßnahmen ladet ihr die gescannten Rechnungen hoch und bekommt die Förderung gutgeschrieben.

Wichtig: den Antrag vor Beginn des Projekts stellen und das am besten am Anfang des Kalenderjahres. Die KfW hat ein festes Budget für solche Fördermaßnahmen. Wenn dieses aufgebraucht ist, ist eine Förderung nicht mehr möglich. Wir wünschen euch gutes Gelingen bei eurem Umbau!

Entspanntes Reisen mit Flying Hope

Lena Meschede

Mitte 2020 hatten wir einen Termin in der Leukodystrophie-Sprechstunde am UKE in Hamburg, standen aber vor einem Problem: Wie dorthin kommen? Autofahren akzeptiert unser Sohn Benjamin (fast 3 Jahre alt, Morbus Canavan) nicht. Normalerweise reisen wir daher mit der Bahn, allerdings war uns das Reisen mit der Bahn angesichts der Coronalage zu unsicher und heikel. So kam der Tipp einer befreundeten ELA-Familie gerade recht: „Fliegt doch mit Flying Hope, das ist total entspannt und geht viel schneller“. Flying Hope (www.flyinghope.de) ist eine gemeinnützige Organisation, die schwer kranke Kinder zu Therapien, Hospizaufenthalten oder auch mal in den Urlaub innerhalb Deutschlands fliegt. Der Flug ist für betroffene Familien sogar kostenlos, denn die Flüge werden durch Spenden finanziert und die Piloten stellen ihre Zeit und Maschinen zur Verfügung. Die Piloten sind alle sehr freundlich. Sie stellen sich auf die Bedürfnisse der Kinder ein und strahlen viel Ruhe aus, wenn es doch mal dazu kommt, dass die Kinder weinen oder unruhig werden. Generell sind die Piloten auch sensibilisiert, dass sie schwer erkrankte Kinder fliegen und sie sind geschult für Krisensituationen, daher fliegen häufig auch zwei Personen mit. Wie war der Ablauf? Wir nahmen eine Woche vor dem geplanten Flugtermin Kontakt zu Flying Hope auf. Der Erstkontakt läuft telefonisch über das Büro von Flying Hope. Dort erreicht man immer Frau Drauz (Telefon 0211 174 547 94). Sie ist sehr nett und koordiniert und managt alle Anfragen. Nachdem wir im Anschluss an das Telefonat das Kontaktformular auf der Homepage ausgefüllt hatten, kam einige Tage später die Zusage für den Hin- und den Rückflug. Im Vorfeld sind noch einige Formalitäten nötig: Vom Kinderarzt muss die Flugtauglichkeit bescheinigt sowie weitere Formulare (in denen es um rechtliche Dinge geht) ausgefüllt und die an Flying Hope weitergeleitet werden. Die meist sehr kleinen Flugzeuge werden von Privat- oder Berufspiloten geflogen. Sie machen dies ehrenamtlich und stellen auch häufig ihre



Privatflugzeuge zur Verfügung. Teilweise werden kleine Maschinen gechartert. Als An- und Abflugort eignen sich daher auch kleinste Flugplätze. Am Flughafen selbst holen einen die Piloten an einer kleinen Sicherheitsschleuse ab, durch die man schnell und unkompliziert kommt. Wir leben in Düsseldorf und fliegen in der Regel nicht vom großen Düsseldorfer Flughafen aus, sondern von Mönchengladbach oder Essen, da diese deutlich kleiner sind.

Die gewöhnlich anfallenden Flughafengebühren werden oft von den Flughäfen übernommen. Die passenden Flughäfen sucht Flying Hope nach Rücksprache mit Euch aus. Generell kann es bei den kleinen Maschinen und Flughäfen jederzeit, vor allem im Winter, sein, dass die Flüge kurzfristig abgesagt oder verschoben werden müssen, weil das Wetter die Flüge einfach nicht zulässt. So sollte einem immer bewusst sein, im Zweifel einen Plan B nutzen zu müssen.

Da man in den kleinen Maschinen nur begrenzt Gepäck mitnehmen kann, haben wir es so geregelt, dass einer immer mit dem Auto das Gepäck ans Ziel fährt und der andere mit Benjamin fliegt. Im Flugzeug selbst haben wir dann nur den Autositz und einen Rucksack mit Verpflegung, Notfallmedikamenten und etwas Spielzeug dabei; teilweise auch noch einen Buggy für den

Menschen bei ELA

Transport am Flughafen. Im Vorfeld müssen jedoch Maße und Gewicht des Gepäcks und auch der Mitfliegenden angegeben werden. Man sollte auch tunlichst ehrlich sein, da danach auch der benötigte Sprit berechnet wird.

Mindestens zum Start und zur Landung muss das Kind auch im Flugzeug in seinen normalen Autositz. Ebenso, wenn es Turbulenzen auf dem Flug gibt. Aber sobald die Flughöhe erreicht ist, durften wir Benjamin bisher immer aus dem Sitz nehmen, was ihm deutlich lieber ist.

Wir bekamen immer einen Kopfhörer, mit dem wir während des Fluges Kontakt zum Piloten halten konnten. Benjamin hatte meistens Kinderkopfhörer auf, denn die Geräuschkulisse ist teilweise deutlich lauter als in größeren Passagierflugzeugen von Boeing oder Airbus.

Das Fliegen selbst findet Benjamin superspannend und aufregend. Beim ersten Flug fing er im Autositz schon an zu lachen, als die Maschine gestartet ist. Die lauten Geräusche, das Vibrieren und das Spüren im Körper sind genau sein Ding und er genießt es in der Regel sehr. Und auch wir genießen die schöne Aussicht über die Landschaft oder Wolken sehr.



Die Mitnahme von Geschwisterkindern oder weiteren Angehörigen ist in der Regel unproblematisch, sofern die genutzte Maschine genügend Platz bietet.

Wir sind in den letzten beiden Jahren mehrfach mit Flying Hope geflogen und haben ausnahmslos gute Erfahrungen gemacht. Uns wurden so Termine ermöglicht, die wir ansonsten hätten gar nicht wahrnehmen können oder nur mit deutlich mehr Zeitaufwand.

Unser Tipp: Wir können daher nur raten, Kontakt zu Flying Hope aufzunehmen. Vielleicht ist das Fliegen ja auch etwas für Euch?!

Der EURO-WC-Schlüssel (Eurokey)

von Sabine van Swinderen

Bei Personen mit Blasen- und Mastdarmentleerungsstörungen können Sekunden entscheidend sein.

Wie wichtig es ist, in solchen Fällen dann auch eine entsprechend ausgestattete Toilette zu finden, hat bereits 1986 der CBF Darmstadt erkannt und ein Schließsystem eingeführt, das es Menschen mit Beeinträchtigungen ermöglicht, mit einem Einheitsschlüssel Zugang zu behindertengerechten sanitären Anlagen zu erhalten. Dieses Schließsystem umfasst inzwischen mehr als 12.000 Schlösser und man findet sie international auf sehr vielen Rastplätzen und Autobahnparkplätzen, an allen Bahnhöfen sowie öffentlichen Toiletten in Fußgängerzonen, Einkaufszentren, Museen und Behörden.

Der EURO-WC-Schlüssel wird vom CBF Darmstadt gegen Nachweis der entsprechenden Behinderung ausgegeben.

Die Voraussetzungen zum Bezug sind Schwerbehindertengrade mit den Merkzeichen - aG, B, H, BL oder - GdB ab 70 aufwärts und Merkzeichen G. Bei der Bestellung ist diese mittels Kopie des Schwerbehindertenausweises (Vorder- und Rückseite) nachzuweisen.

Darüber hinaus können auch Personen mit

- Multipler Sklerose
- Morbus Crohn
- Colitis ulcerosa und
- Menschen mit chronischer Blasen-/ Darmerkrankung den Schlüssel erhalten, sofern die Einschränkung mit einem ärztlichen Attest belegt wird und die Behinderung nicht anders nachweisbar ist.

Die Kosten für den Schlüssel belaufen sich auf einmalig 23,00 EUR.

Bestellmöglichkeit und weitere Informationen findet ihr unter www.cbf-da.de (bestellung@cbf-darmstadt.de) oder direkt beim CBF-Darmstadt e.V., Pallaswiesenstr. 123a, 64293 Darmstadt.

Gemeinsam Fahrrad fahren – Wie schaffen wir das mit einem Rollikind?

Michael Scholz

Als gesunde Familie setzt man sich auf das Fahrrad und radelt los. Der platte Reifen, durch fehlende Luft, ist dann schon wahrscheinlich das größte Problem. Ab und los, raus in die Natur!

Wie macht man aber einen gemeinsamen Fahrradausflug als Familie mit gesunden und schwer beeinträchtigten (Rolli-)Kindern. Das ist dann schon eine, auch finanzielle, Herausforderung.

Im Herbst 2020 standen auch wir vor diesem Problem und hatten dafür aber auch eine schnelle Lösung, die unsere Bedürfnisse berücksichtigt. Lotte sollte vor uns fahren, damit wir sie im Blick haben. Um mit den beiden jugendlichen Söhnen oder allein mit unserer Tochter Charlotte (geb. 2011, fortgeschrittene metachromatische Leukodystrophie) die Natur nah erleben zu können, wollten wir ein entsprechend ausgestattetes, rolli-gerechtes Fahrrad nutzen. Lotte ist umfassend in ihrer Mobilität eingeschränkt, kann nicht sitzen und hat keine Kopfkontrolle mehr. Sie ist auch zu alt und zu groß (145 cm), um in einem Fahrradanhänger angemessen untergebracht zu werden. Außerdem wollten wir zwischendurch mit dem Rolli oder dem Reha-Buggy flexibel bleiben. Wir erkundigten uns bei der Gemeinde nach der vorhandenen Infrastruktur für eingeschränkte Menschen und siehe da: In der Gemeinde wurde ein entsprechendes Fahrrad mit entsprechender Pressearbeit angeschafft und wir hofften, dies auch nutzen zu können. Leider wurden unsere Erwartungen enttäuscht, da es sich um ein „Dreirad mit Sitz“ handelte. Also sind alle dauerhaften Rollifahrer in der Samtgemeinde von der Nutzung ausgeschlossen.

Aber wir fanden, dass das Fahrradfahren mit der Familie ein Recht auf Teilhabe darstellt, und wir haben uns in den Verwaltungs-Dschungel begeben, da ein Fahrrad für 10.000 Euro zu finanzieren war.

Um uns einen Überblick zu verschaffen, haben wir uns zunächst auf einer Informationsveranstaltung eines Kinderhospizes zum Thema „Teilhabe“ informiert. Danach waren wir kaum schlauer, aber motiviert uns durchzuschlagen. Leider bekommt



man nirgendwo klare Informationen zum Teilhaberecht für minderjährige Kinder und deren Familien. Also haben wir uns einfach und schlicht telefonisch an den Landkreis gewandt und um eine Beratung gebeten. Erwartungsgemäß wurden wir darauf verwiesen einen konkreten Antrag zu stellen, aber genau das wollten wir aktuell nicht. In Niedersachsen gibt es dazu ein, weitgehend unbekanntes, Verfahren: Das Gesamt- und Teilhabeplanverfahren in Niedersachsen incl. der Bedarfsermittlung Niedersachsen (KURZ: B.E.NI). Einen Link zu weiteren Informationen findet ihr unten. Erst nach vielen weiteren Telefonaten und den Verweis auf deren eigenen Vorgaben hatten wir Erfolg. Was sich zunächst einfach anhört, ist ein langer Weg durch das Verwaltungsrecht, bevor am Ende ein Fahrrad für Lotte dabei herauskam. Wichtig ist dabei der Anspruch darauf, dass die Verwaltung das Verfahren aufnehmen und grundsätzlich auch alles selbständig ermitteln muss.

Der Reihe nach: Die Verwaltung war einigermaßen überrascht, als wir unseren Wunsch äußerten, eine umfassende Beratung zu unseren Ansprüchen auf Teilhabe zu bekommen, insbesondere auch Informationen zu den Anspruchsgrundlagen zu „was kann man beantragen...“ „welche Voraussetzungen müssen wir erbringen...“ und „wie häufig“, ggf. „welche Einkommensgrenzen sind zu beachten...“. Denn was auf den Internetseiten (der Behörden) steht, ist vielfach nicht selbsterklärend. Es waren dann aber im Vorfeld noch viele Gespräche notwendig, um endlich zu einem Beratungsgespräch eingeladen zu werden. Der Gesprächskreis

Menschen bei ELA

war gut besetzt und die Beratung dauerte dann auch über 1 Stunde. Und dank unserer konkreten Fragen im Vorfeld waren die Landesbediensteten auch gut vorbereitet. Viele Anträge und Gesetzbücher lagen auf dem Tisch. Insgesamt war es anfangs eine sehr angespannte Stimmung auf beiden Seiten, die sich aber legte, nachdem man ins Gespräch gekommen war und klar wurde, dass alle am Tisch das gleiche Ziel hatten: Die Teilhabe für ein Kind zu ermöglichen und die Voraussetzungen für eine Kostenbeteiligung des Landkreises zu prüfen.

Am Ende des Gesprächs wurden 25-seitige Antragsunterlagen übergeben, mit denen wir dann die nächsten Wochen verbrachten. Auch zum Ausfüllen der Anträge gibt es Unterstützungsverpflichtungen des Landkreises, wir haben es jedoch selbst gemacht.

Nachdem wir die Anträge ausgefüllt und eingereicht hatten, war es noch notwendig, ein Vermögensverzeichnis zu erstellen, was sich als gar nicht so einfach herausstellte.

Was viele davon abhält, Anträge zu stellen, ist die Erwartung, dass man auf Grund der Vermögenslage keine Ansprüche hätte. Aber, auch für uns überraschend, gibt es fünfstellige Freibeträge und sogar Freibeträge für die Altersversorgung für das Vermögen, gestaffelte Freibeträge für das Einkommen und Zurechnungsbeträge für Kinder und eingeschränkte Kinder.

Nachdem wir auch das geschafft hatten, leiteten wir die gesammelten Werke weiter. Wer dann schon eine Entscheidung erwartete, wurde enttäuscht. Erst einmal besuchten uns pflegeerfahrene Fachkräfte des Landkreises und erkundeten die Wohn- und Lebenssituation von Lotte. Wir besprachen dann verschiedene Versorgungsmöglichkeiten und schlossen die Nutzung der vorhandenen Fahrräder in der Gemeinde aus.

Natürlich mussten wir auch mehrere Kostenvorschläge an den Kostenträger senden. Nachdem die ganzen Behördenmühlen durchlaufen waren, stockte der Entscheidungsprozess aus Gründen, die wir als Außenstehende nicht nachvollziehen konnten (Urlaub, Krankheit, Personalwechsel) und das verzögerte die Entscheidungen Woche um Woche.

Am Ende des Verfahrens stand endlich, nach 8! Monaten, die mündliche Entscheidung fest, die Wochen später dann schriftlich nachvollzogen wurde.

Der Landkreis übernahm die gesamten Kosten



Lotte macht mit dem Plattformfahrrad regelmäßig Fahrradtouren mit ihrer Familie

vom Fahrrad und glücklicherweise gab es gerade ein sofort verfügbares Rad in Hamburg, das nach 2 Tagen von uns abgeholt werden konnte. Seitdem nutzen wir, außerhalb der Wintermonate, das Fahrrad mehrmals wöchentlich und die Freude bei der Nutzung bestätigt uns ständig, dass es sich lohnt mit den Landkreisen zu reden und manchmal auch kurz zu streiten.

Als Fazit bleibt aber auch festzuhalten, dass Politik und Behörden aufgefordert sind, die Informationen für Leistungen zur Teilhabe zu verbessern und die Betroffenen offensiver informiert werden müssen, damit sie ihre lebensverbessernden Möglichkeiten ausschöpfen.

Weiterführende Informationen:

https://soziales.niedersachsen.de/startseite/menschen_mit_behinderungen/eingliederungshilfe/bedarfsermittlungsinstrument_niedersachsen_b_e_ni/das-bedarfsermittlungsinstrument-niedersachsen-162892.html

<https://www.betanet.de/bundesteilhabegesetz.html#:~:text=Das%20sog.,soll%20bis%202023%20abgeschlossen%20sein.>

Beispielhafte Informationen zu Mobilitätslösungen für Rollifahrer:

<https://www.vanraam.com/de-de/unsere-fahrrader/rollstuhl-fahrrader>

<https://www.elina-fahrwerk.de/leben-in-fahrt/>

<https://rehakind.com/netzwerk/hilfsmittel/mobil-sein-und-fahren/>

Stationäre Rehabilitationsmaßnahmen mit beeinträchtigten Kindern

Unsere Reha für Ben

Tina Hoffmann

In der Zeit vom 6. April bis 6. Mai 2021 waren wir (Ben, Mama Tina und Papa Martin) in der Klinik Bavaria in Kreischa, Ortsteil Zscheckwitz (Rehabilitationszentrum für Kinder Jugendliche und junge Erwachsene). Unser Ben war zu dem Zeitpunkt dreieinhalb Jahre alt. Die Diagnose „Morbus Alexander“ wurde erst im Januar 2020 nach vielen und langwierigen Untersuchungen endgültig gestellt. Bereits seit seinem sechsten Lebensmonat entwickelte er sich nicht mehr altersgerecht und unser Weg von Arzt zu Arzt begann. Wir hatten, rückblickend betrachtet, insgesamt einen viel zu langen Weg, um zur Diagnose zu gelangen. Er kann nicht krabbeln, laufen, sprechen, alleine essen oder trinken. Therapieoptionen, zur ursächlichen Behandlung der Krankheit, standen und stehen nicht zur Verfügung.

Um den Krankheitsverlauf zu beeinflussen, machen wir daheim regelmäßig Therapien (Physiotherapie, Ergotherapie) und haben jetzt auch eine Rehabilitationsmaßnahme für behinderte Kinder in Angriff genommen, denn wir sind für jede Hilfe dankbar. So fuhren wir vormittags los und stellten uns auf eine ganz einfache dreistündige Autofahrt ein. Papa Martin hat einen Tag Urlaub genommen, um mich und Ben zum Kurort zu fahren. Zu früh gefreut: Auf der Autobahn hatten wir eine Reifenpanne und auf dem Standstreifen musste der Reifen bei laufendem Verkehr gewechselt werden. Unter normalen Umständen schon aufregend genug, wurde es mit Ben schnell stressig. Er bekam Hunger und weinte, auch wegen des dauerhaften Autolärms. Ich habe ihm etwas Brei gegeben, aber er erbrach wieder alles. Nach dieser sehr stressigen Situation für uns alle kamen wir endlich nach 5 Stunden in der Kurklinik an. Viele von euch können sicherlich nachvollziehen, dass ich (und wir alle) sehr unentspannt angekommen sind.

Papa Martin durfte die Klinik wegen der aktuellen Coronasituation nicht betreten. Ben und ich kamen sofort in eine fünftägige Quarantäne, das heißt, wir kamen sofort auf unser Zimmer und durften dieses nicht mehr verlassen. Alle Therapien und das Essen fanden während dieser Zeit auch nur in



diesem einen Raum statt. Es war eine sehr große Belastung für Ben und mich. Den ganzen Tag im kleinen Zimmer, keinen Kontakt nach außen, keine Gespräche mit anderen Familien oder Spaziergänge im Freien.

Am sechsten Tag durften wir endlich Kontakt mit anderen haben und etwas gefühlte Normalität, ... aber nicht für Ben und mich. Der Therapieplan war sehr eng getaktet (für uns zu eng), überall strenge, einengende Coronaregeln. Dazu kamen lange Wege in der Klinik. Mit dem Rehabuggy fahren war da nicht einfach und sehr zeitaufwendig. Die Mahlzeiten nahmen wir jetzt im Speisesaal ein. Für mich endlich wieder etwas mehr soziale Kontakte, aber Ben kam mit der Lautstärke nicht klar. So haben wir die Mahlzeiten wieder im Zimmer eingenommen.

Die einzelnen Therapien wie Ergo oder Frühförderung taten Ben gut, da sie seinen Krankheitsverlauf beeinflussen und er daran Spaß hat. Sie helfen dabei, die Entwicklungsrückschritte zu bremsen. Leider kann Ben nicht sagen oder zeigen was er fühlt, was schön oder schlecht ist, da er das Sprechen nie erlernt hatte. Nur lachen kann er, wenn er glücklich ist, das belastet mich als Mutter sehr.

Menschen bei ELA



Nach 14 Tagen kam Papa Martin und wir wechselten uns für die nächsten 14 Tage der Kur ab, da nur jeweils ein Elternteil Ben begleiten durfte. Die Mitaufnahme von zwei Elternteilen war nicht vorgesehen, auch eine temporäre doppelte Anwesenheit war nicht möglich.

Wir Eltern hatten nur 3 Stunden zum gegenseitigen Informationsaustausch, dann nahm ich von Ben Abschied. Die nächsten 14 Tage ohne meinen Schatz das fiel mir nicht leicht. Mein Schwiegervater begleitete mich auf dem Heimweg, so nervlich angeschlagen wollte er mich nicht alleine fahren lassen.

Ben hatte jetzt seinen Papa und war auf seine Weise glücklich. Der ganze Ablauf war ja das gleiche Muster. Von Therapie zu Therapie, Essen im Zimmer, an der frischen Luft im Buggy fahren. Jeder Tag glich insofern dem anderen, was auch zu einer gewissen Ermüdung führte.

Besuche gab es in den ganzen 4 Wochen nicht, es ist sehr deprimierend. Die Ärzte, Schwestern und das Betreuungspersonal haben uns sehr gut unterstützt und geholfen, alles im Rahmen der strengen Coronaregeln. Man merkte, sie standen selbst unter einem hohen Stress und Zeitdruck, da die Coronaregeln es verlangten.

Zusammenfassend können wir sagen, es wäre eine gute therapeutische Kur für uns gewesen ohne Coronamaßnahmen und -regeln. Besonders



enttäuschend war, dass wir uns fast gar nicht mit anderen Eltern austauschen konnten. Wir würden gerne wieder eine Kur gemeinsam mit Ben machen, aber ohne Corona, mit besseren Absprachen im Vorfeld zum Therapieplan und wir 3 zusammen als Familie.

Weitere Informationen

Beschriebene Kureinrichtung:

[www. https://www.klinik-bavaria.de/](https://www.klinik-bavaria.de/)

Infos im Internet:

<https://www.kinder-und-jugendreha-im-netz.de/reha-fuer-kinder-jugendliche-infos/>

Buchtipps - Auf dem Spielplatz

Das Buch zum Blog „anders-gluecklich.de“

Jennifer Lewis

„Auf dem Spielplatz“ ist ein ganz besonderes Buch mit einer großartigen Botschaft. Es ist sehr farbenfroh illustriert und leicht verständlich geschrieben. Auch schon die Kleinsten können so Inklusion verstehen. Es wäre toll, wenn wir so etwas auf dem Spielplatz wirklich erleben würden.

Nele Junghanns ist eigentlich Literaturübersetzerin, außerdem Mutter eines Kindes mit Zerebralparese.

Vor einem Jahr hat sie den Blog **anders-gluecklich.de** ins Leben gerufen, um zu erklären und Mut zu machen.

Um auch die Kleinsten mit ihren Themen Behinderung, Inklusion und Resilienz zu erreichen, hat sie dieses Kinderbuch geschrieben und liebevoll und detailreich illustriert.



Ohne erhobenen Zeigefinger oder auf die Tränendrüse zu drücken, sondern in positiven Formulierungen, zeigt die Geschichte, was eine schwere körperliche Behinderung bedeutet, wie Inklusion funktioniert und dass Unsicherheit und Neugier in Ordnung sind.

Einsatz in Kita & Co.: Geschichte und Bilder laden zum Darüberreden ein. Die Kinder können zusammen überlegen, wie sie sich an Bens Stelle verhalten würden, eine Fortsetzung erarbeiten und Bilder dazu malen.

„Auf dem Spielplatz“ zeigt auf großartige Weise, wie echte Inklusion in unserer Gesellschaft gelingen könnte. [...] Das Buch macht durch und durch Spaß und beantwortet in leichter Sprache Fragen, die beim Betrachten und Lesen auftauchen können.“

- Yvonne Dinger von BeSONDErs-gesund.de

Das sind Marie, Ben und Merlin.

Bei Marie ist alles ein bisschen anders.

Ben wusste vor einer Stunde noch nicht, dass man sich mit Marie unterhalten und sogar ziemlich viel Spaß mit ihr haben kann.

Merlin ist der Einzige, der Marie immer versteht.

Und daran, dass Ben auf Marie zugegangen ist, ist er nicht ganz unbeteiligt!



Auf dem Spielplatz

Das Buch zum Blog anders-gluecklich.de
von Nele Junghanns

Ein Buch über Behinderung, Inklusion und das Glück für Kinder mit und ohne Behinderung ab 4 Jahren.

Erschienen bei: renidere-verlag.de

ISBN 978-3-00-068942-0

Gebundene Ausgabe: DIN A4 hoch
56 Seiten, 40 farbige Illustrationen
Bebildeter Anhang mit einfachen
Erklärungen zur Sondenernährung.

Auch als kindle-E-Book erhältlich

Mehr auf: anders-gluecklich.de

Viel Leben im Hospiz

Michael Scholz

Benjamin ist der knapp 3-jährige Sohn von Mutter Lena und Vater Lukas. Bei Benjamin wurde Morbus Canavan diagnostiziert und natürlich hat das das gesamte Familienleben durcheinandergewirbelt. Um Freunde, Verwandte und Bekannte immer aktuell über den Verlauf zu informieren, hat die Familie einen Newsletter vom „Team Benjamin“ ins Leben gerufen, der vielfältig über das Leben von Benjamin mit Morbus Canavan berichtet. Im Sommer 2021 stand der zweite Hospizbesuch an und darüber wurde in einem Sondernewsletter berichtet. Wir danken Lena und Lukas für den Bericht über das Kinderhospiz und stellen es in deren Newsletter-Format dar. Er gibt den Blick frei auf viele private Erlebnisse im Hospiz.

Homepage vom Kinderhospiz Burgholz in Wuppertal:

<https://www.kinderhospiz-burgholz.de/aktuelles-884.html>

Wie lange kann ich ins Hospiz?

28 Tage pro Jahr kann Hospiz-Pflege in Anspruch genommen werden. Dies ist unabhängig vom Kurzzeitpflegeanspruch, wird aber auf das Pflegegeld angerechnet. Eltern und Geschwisterkinder sind in vielen Kinder-Hospizen willkommen und deren Aufenthalt wird aus Spenden finanziert. Der große Unterschied zur Kurzzeitpflege: Das Hospiz hat die bessere personelle und vielfach professionellere Ausstattung. Kinder mit großem medizinischen Pflegebedarf sind im Hospiz gut versorgt. Hilfreich ist eine sehr detaillierte Vorbereitung des Aufenthalts mit einer Checkliste über die Besonderheiten eures Kindes.

Wie finde ich ein Kinderhospiz?

Bundesverband Kinderhospiz:
<https://www.bundesverband-kinderhospiz.de/>
Deutscher Kinderhospizverein:
<https://www.deutscher-kinderhospizverein.de/>
Und schnell & gut in den WhatsApp-Gruppen von ELA.

Eine Woche im Kinderhospiz (17.-25.08.2021)

*Sondernewsletter – August 2021
von Lena und Lukas mit Benjamin*

Bevor ihr diesen Sonder-Newsletter lest, möchten wir an dieser Stelle darauf hinweisen, dass es insbesondere im letzten Abschnitt mit dem Namen „Sternniederlegung“ um das Thema Tod von Kindern, Trauer und Trauerarbeit geht. Wenn ihr euch mit einem dieser Themen gerade nicht wohl fühlt, lest diesen Teil des Newsletters besser, wenn ihr in der Stimmung dafür seid, ihr Menschen habt, mit denen ihr euch darüber austauschen könnt oder lasst diesen Teil weg. Uns persönlich ist dieser Abschnitt sehr wichtig, wir haben aber vollstes Verständnis, wenn man diesen Text nicht lesen kann/mag.

Beginnen möchten wir jedoch mit der Freude darüber, dass wir die Chance bekommen haben, noch einmal 8 Tage im Kinderhospiz Burgholz verbringen zu können. Benjamin ging es wirklich sehr gut, daher waren wir optimistisch, dass wir dort sehr schöne Tage verbringen können und wir sollten Recht behalten.

Wir weichen ein wenig von der chronologischen Schreibweise ab und untergliedern den Text in verschiedenen Bereiche:

Das Ankommen: Bei der Ankunft wurden wir sehr herzlich begrüßt und willkommen geheißen wie alte Bekannte. Das sorgte bei uns direkt für ein schönes Gefühl des Ankommens. Alles, wie z.B. die Abläufe fühlte sich viel vertrauter an als beim ersten Aufenthalt. Nach dem obligatorischen Corona-Test sowie dem Verladen des Gepäcks, wurde ein sehr ausführliches Aufnahmegespräch geführt, in dem noch einmal deutlich wurde, dass das Team sehr gut auf Benjamin und uns vorbereitet war.

Das Haus: Das Haus gliedert sich in mehrere Bereiche. Herzstück ist der Aufenthaltsbereich mit einem gemütlichen Wohnzimmer sowie einem größerem Essbereich. Von dort gehen die Zimmer der Kinder ab und man gelangt auch auf eine riesengroße Terrasse und den wunderschönen Außenbereich mit Blick in den Wald.



Hier findet tagsüber das Leben statt, alle treffen dort immer wieder aufeinander und es ist ein wunderbares Miteinander. Langweilig wird einem dort nie.

Die Apartments der Eltern sind in einem anderen Teil des Hauses und bieten komfortable Zimmer und sind im Prinzip wie gute Hotelzimmer ausgestattet. Es fehlt an nahezu nichts (außer einem Fön :)).

Des Weiteren gibt es im Haus Themenräume: einen Entspannungsbereich mit Whirlpool und Sauna (von uns bei diesem Aufenthalt allerdings nicht genutzt), einen Snoezelenraum (dazu später mehr), einen Aktivraum zum Toben, einen Musikraum mit Instrumenten aller Art und einen Kreativraum zum Basteln. Außerdem noch eine kleine Elternküche sowie einen Seminarraum. Die Räume werden vom Team mit den Kindern genutzt, können aber auch von den Eltern mit den Kindern oder auch alleine genutzt werden.

Das Essen: Die Mahlzeiten der Eltern finden entweder in einem Seminarraum oder bei schönem Wetter auf der Terrasse statt und werden von Mitarbeiterinnen des Familienteams begleitet. Dort trifft man sich täglich mit allen weiteren Angehörigen und es entwickeln sich schnell intensive Gespräche über alle möglichen Themen. Beim Essen bleiben wirklich keine

Wünsche offen. Die Küche ist sehr abwechslungsreich, reichhaltig und vor allem lecker. Jegliche Sonderwünsche werden berücksichtigt, es wird immer frisch gekocht und flexibel auf alles reagiert. Für die Kinder gibt es immer das gleiche Essen wie das der Eltern; wenn sie – wie Benjamin – nichts Festes essen können, wird es püriert. Die Kinder essen in der Regel, während die Eltern essen. Da bei Benjamin die Füttersituation oft schwierig ist, waren wir gespannt wie das funktioniert. Das Frühstück war oft die schwierigste Mahlzeit, da Benjamin oft „Startschwierigkeiten“ in den Tag hatte und wurde am Ende oft von Lena übernommen, die Abendessen ebenso. Sehr gut klappte oft, dass Benjamin das Mittagessen vom Pfl egeteam gefüttert bekam sowie den nachmittäglichen Snack in Form von Pudding oder Monte. Das hätten wir vorher nicht gedacht. Zweimal musste sogar beim Mittagessen für Benjamin noch einmal eine Portion zusätzlich geordert werden, weil es ihm so gut schmeckte.

Eine Premiere in Burgholz: Benjamin hat das erste Mal in seinem Leben Fisch gegessen. Da wir beide keinen Fisch mögen, gibt es den zu Hause nie. Zu unserem Entsetzen und sehr zur Belustigung des Familienteams mochte Benjamin Lachs sehr gerne. Nun ja, er muss damit leben, dass Fisch ein Urlaubsgericht bleibt.

Das Füttern bei anderen war für uns eine enorme Entlastung und Entspannung und wir waren wirklich begeistert, wie gut das geklappt hat. Das Pflorgeteam hat sehr schnell unsere Tipps und Tricks beim Essen übernommen und umgesetzt.

Andere Kinder: Neben Benjamin waren 7 weitere Kinder im Hospiz zu Gast. Alle mit unterschiedlichen Erkrankungen und vom Charakter und Alter sehr verschieden. Benjamin war der Jüngste und fühlte sich in der Rolle des Nesthäkchens sichtlich wohl. Jedes Kind hat immer eine Pflegeperson, die für die Pflege und die Beschäftigung des Kindes zuständig ist, wenn die Eltern nicht dabei sind bzw. die Pflege oder Beschäftigung abgeben möchten. 3 Kinder waren dort ohne Begleitung von Angehörigen, bei 4 Kindern plus Benjamin waren Angehörige mit.

Andere Angehörige: Der Austausch mit Angehörigen von anderen Kindern ist im Hospiz immer sehr wichtig und war auch beim jetzigen Aufenthalt während der Essen sehr bereichernd. Es finden dort selten oberflächliche Gespräche statt, sondern es dreht sich viel um Hilfsmittel, Tipps und Tricks, Krankenkassen und persönliche Themen. So waren dieses Mal zwei sehr nette Omas dabei, die ihren Kindern so einen Urlaub ermöglichten und die Zeit mit ihren Enkeln genießen konnten, ohne die komplette Pflege übernehmen zu müssen. Außerdem ein Paar, was ihre Tochter begleitet hat und mit denen der Austausch sehr nett war. Anders als beim letzten Mal trennten sich nach dem Essen aber oft die Wege. Leider mussten wir bei diesem Aufenthalt auch feststellen, wie es ist, wenn man so gar nicht mit jemandem warm wird, allerdings fiel das nicht weiter ins Gewicht, da wir glücklicherweise nur 2 überschneidende Tage hatten. Wir haben versucht die Situation zu lösen, indem wir uns gemeinsamen Begegnungen möglichst entzogen haben. Leute, die nicht wirklich dankbar für diesen Ort sind und an allem etwas auszusetzen haben, wo wir hingegen vollkommen glücklich, dankbar und zufrieden sind, waren für uns nur schwer auszuhalten.

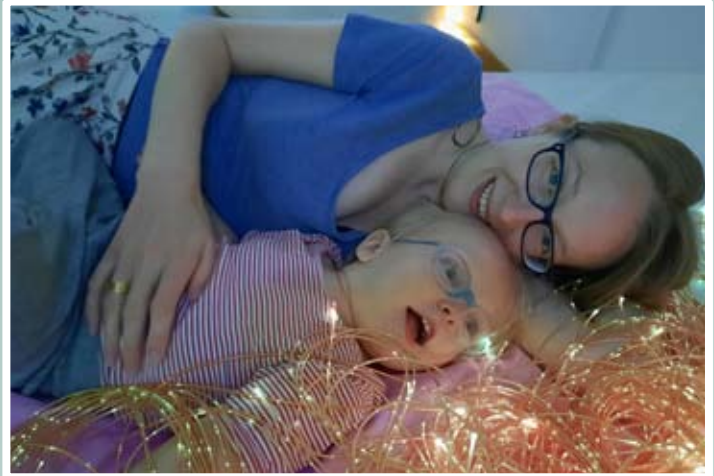
Das Programm: Neben dem Essen gibt es weitere Programmpunkte, die für Eltern und/oder Kinder angeboten werden. Im Aufenthaltsbereich hängt ein großes Board mit einer

Wochenübersicht und dem Programm der laufenden Woche. Alle Angebote sind freiwillig. Das Team gibt sich immer große Mühe, die Tage sehr abwechslungsreich zu gestalten:

Einmal in der Woche ist beispielsweise eine evangelische Pfarrerin beim Frühstück dabei, begrüßt jeden sehr herzlich, stellt interessierte Fragen und hört sehr aufmerksam zu. Am gleichen Tag kommt sie auch mit ihrem Mann zu einem Abendsklang und es werden Lieder gesungen sowie kleine Impulse gegeben. Das ist immer sehr schön und auch die Gespräche mit ihr sind sehr angenehm und gehen oft in die Tiefe. Ein sehr schönes Zitat über Benjamin von ihr: „Benjamin ist ein Herzensöffner!“ Und das ist er – nach unserer Wahrnehmung – tatsächlich. Seine Fröhlichkeit und sein Lachen sind ansteckend. Er zeigt uns jeden Tag, dass man auch mit wenig zufrieden sein kann und dass das Leben lebenswert und schön ist.

Viele Angebote drehen sich Rund um Musik. So konnte Benjamin zweimal an einer Musiktherapie teilnehmen, an der er großen Spaß hatte, insbesondere ein hängendes buntes Glockenspiel fand er ganz toll und war die Stunden über immer richtig entspannt. Dort war er jeweils mit seinem/seiner Pfleger/in und die konnten nur Gutes berichten. Sehr schön waren auch zwei Singrunden am Nachmittag, durchgeführt von zwei Ehrenamtlichen. Liederhefte wurden verteilt, Rasseln, Instrumente... In Begleitung von Gitarre und Cajon wurden mit viel Herzblut und Humor Kinderlieder sowie Klassiker gesungen. Bemerkenswert fanden wir, dass großer Aufwand betrieben wurde, um alle Kinder daran teilhaben zu lassen. So wurden teilweise ganze Beatmungsgeräte auf die Terrasse geschleppt und Kinder im Bett nach draußen geschoben, die sonst überwiegend in ihrem Zimmer lagen.

Ein weiteres Highlight war ein Ausflug zu einem Reiterhof, wo eine Reittherapeutin wartete. Benjamin und eine Jugendliche mit ihrem Vater waren mitgefahren und neben dem Streicheln der Pferde war auch Reiten auf dem Pferd möglich. Da Benjamin nicht selbständig sitzen kann, „musste“ Lena mit aufs Pferd. Schwer zu sagen, wer in dem Moment glücklicher war. Auch das andere Kind durfte mit Lenas Hilfe einige Runden auf dem Pferd drehen. Es



war wieder sehr faszinierend wie Benjamin auf Pferde reagiert und wie viel Spaß er beim Berühren und Reiten hatte. Die Therapeutin hat das Ganze auch sehr gut gemacht. Ein rundum gelungener Ausflug.

Ein anderes Angebot für Eltern war beispielsweise eine Bastelrunde, die haben wir aber eigenmächtig ein wenig umfunktioniert und das leitet zum nächsten Punkt über.

Die Baumscheiben: Im Kinderhospiz gibt es einen langen Flur in dem sehr viele kreativ und individuell gestaltete Baumscheiben hängen. Beim Bau des Hospizes mussten wohl einige Bäume gefällt werden. Diese Bäume wurden anschließend in Scheiben zersägt und in diesem Flur aufgehängt. Für jedes Kind was im Hospiz zu Besuch ist, kann eine Baumscheibe gestaltet werden und so hängen dort schon viele tolle Kunstwerke. Die Scheiben können von den Kindern, den Angehörigen oder auch von Teammitgliedern gestaltet werden. Wir wollten diese Scheibe für Benjamin gerne selber gestaltet und hatten bereits beim ersten Aufenthalt eine Idee. In einer der Kreativstunden haben wir dann Benjamins Baumscheibe gestaltet. Sie zeigt zum einen Benjamins Namen in Regenbogenfarben und mit Glitzer, dass er es besser wahrnehmen kann. Ein glitzernder Sternenhimmel steht oben, samt einem großen hellen Stern und drei Tauben, die uns drei symbolisieren und uns schon lange begleiten. Zum anderen findet man unten seine fünf wichtigsten Kuscheltiere und ständigen Begleiter: Das Häschen, den Otter, Luchs Lizzy, Löwe Krümeleo und Elefant Trompili. Wir sind sehr stolz und glücklich über das Ergebnis und Benjamin hat beim Zeigen der Scheibe tatsächlich gelacht, als wir sie ihm



das erste Mal gezeigt haben und er sie fühlen konnte. Wenn ihr mal in Burgholz seid, sucht mal :) Besuch ist dort nämlich möglich, zumindest ohne Pandemie... Auch der Tag der offenen Tür lohnt sich, hier geben wir gerne Bescheid.

Der Snoezelenraum und das Snoezelen: Der Snoezelenraum ist ein Raum mit vielen Lichtinstallationen und einem Wasserbett. Benjamin liebt diesen Raum und so war es unser allabendliches Ritual vor dem bettfertig machen, zu dritt in den Snoezelenraum zu gehen. Dort drehte Benjamin immer zunächst so richtig auf, lachte und erzählte viel und genoss die exklusive Mama-Papa-Zeit sehr. Vor allem das Wasserbett mit einem riesengroßen Lichterschlauch in Faseroptik fasziniert und freut ihn immer sehr. Benjamin liegt dann ganz aufmerksam dort, spürt die Bewegungen vom Bett und beobachtet den Farbwechsel der Lichter, erzählt und lacht. Zwischendurch muss aber auch Toben mit Mama und Papa sein. Wir enden dann immer zwischen drei blubbernden bunten Wassersäulen. Diese vibrieren leicht, so dass Benjamin sie nicht nur sehen sondern auch spüren kann. Hier kommt er dann meist nach kurzem Aufdrehen zur Ruhe. Wir singen zum Abschluss immer noch zwei Lieder und dann gehen wir zurück in den Aufenthaltsbereich und zum bettfertig machen.

Das sind immer sehr schöne 30 Minuten, die für uns sehr wichtig sind. Gerade weil Benjamin mit uns in Burgholz letztlich weniger Zeit hat als zu Hause.

Die Nächte: Die Nächte in Burgholz pendelten zwischen sehr gut und sehr durchwachsen. Benjamin schläft auch zu Hause nie durch und braucht nach dem Aufwachen immer relativ schnell jemanden an seiner Seite. Für ihn war es wohl anfangs irritierend, dass nicht direkt Mama oder Papa kamen, sondern „Fremde“. Das gab sich aber mit der Zeit. Dennoch hatte Benjamin des Öfteren Probleme, am Abend einzuschlafen oder war in der Nacht 2-3 Stunden wach. Insbesondere das Hinlegen war immer ein wenig „der Endgegner“. Da wachte er sehr häufig auf, obwohl wir vorher sicher waren, dass es klappen würde. Es gab aber zumindest auch sehr gute Nächte, in denen wir alle genug Schlaf bekamen. Letztlich hatte Benjamin aber auch sehr viele Eindrücke zu verarbeiten. Im Hospiz ist dann doch mehr los als bei uns zu Hause.

Das Spiegelkarussell: Direkt am ersten Tag entdeckte Benjamin sein neues Lieblingsspielzeug. Ein Spiegelkarussell aus Holz, an dem mehrere Spiegel mit Glöckchen hängen und das sich sehr leicht drehen lässt. Benjamin konnte sich damit auf der Seite liegend sehr lange selbst beschäftigen und hatte großen Spaß. So sorgte er damit im Aufenthaltsbereich immer für beste Laune, wenn er beim Drehen und Erklängen der Glocken lachte. Dann mussten auch die Pflegerinnen immer lachen und da Benjamin gerne mitlacht, lachte er einfach weiter und genoss es immer sehr, im Mittelpunkt zu stehen. Wir haben das Spiegelkarussell jetzt auch tatsächlich für zu Hause gekauft, da es leider nicht viel Spielzeug gibt, mit dem sich Benjamin selbst länger beschäftigen kann. Wir sind sehr glücklich, mit dem Karussell etwas gefunden zu haben, was ihm sichtlich große Freude beim Spielen macht.

Benjamin: Wie hat Benjamin sich in der Woche gemacht? Man muss sagen, es war mehr als toll wie Benjamin sich dort entwickelt hat und welche großen Fortschritte er im Vergleich zum letzten Aufenthalt gemacht hat. Er war größtenteils sehr zufrieden und fröhlich, hat sich viel mehr abgeben lassen, hat deutlich seltener nach

Mama und Papa gebrüllt und ließ sich auch vom Pflgeteam immer wieder beruhigen, wenn er nicht mehr ganz so zufrieden war. Hatte er beim letzten Aufenthalt mehrere Wutausbrüche und Schreiphasen am Tag, waren es diesmal viel, viel weniger. Ganz toll war für uns auch die Erfahrung, dass er sich insbesondere beim Mittagessen und Nachmittagssnack vom Pflgeteam hat füttern lassen. Das war etwas, das wir nicht für möglich gehalten haben und das uns enorm entlastet hat.

Sehr überraschend war auch, dass Benjamin dreimal bei Pflegerinnen auf dem Arm beim Hüpfen auf dem Ball zum Mittagsschlaf eingeschlafen ist. Für uns im Vorfeld unvorstellbar, ist sowas doch noch nie vorgekommen. Benjamin hat es auch dort in kurzer Zeit geschafft, alle mit seiner Art für sich zu gewinnen und machte wirklich allen dort große Freude. Er bekam dieses Mal viel schneller einen Draht zu seinen Pflegerinnen und Pflegern. Lediglich der Morgen sowie das Anziehen waren ab und an schwierig. Ansonsten ließ er sich sehr gerne rund um die Uhr bespaßen, verwöhnen und betreuen. Auch die Angebote kamen Benjamin wie oben schon beschrieben sehr entgegen. Sehr schön war, wie sehr er sich immer gefreut hat, wenn Mama und Papa ihn wieder abgeholt oder besucht haben. Auf unserem Arm hat er immer angefangen, sehr viel zu erzählen und wollte uns sichtlich mitteilen, was er alles in der Zeit ohne uns erlebt hat. Gut tat auch, vom Pflgeteam die Rückmeldung zu bekommen, wie positiv sich Benjamin entwickelt hat und dass es auch für das Team deutlich leichter war, Benjamin zu beruhigen oder für längere Zeit zu betreuen. Er hat auch viel mehr erzählt und gelacht, so dass spürbar war, dass er sich dort sehr wohl gefühlt hat.

Lena und Lukas: Für uns war der Aufenthalt eine riesengroße Entlastung und Entspannung auf allen Ebenen. Der Vorsatz, viel zu lesen, hat zwar nur mäßig gut geklappt, aber wir haben sehr viele Gespräche geführt, konnten ganz entspannt (nach 1-2 mal üben) zu zweit durch den Wald spazieren, während wir Benjamin bestens betreut wussten. Wir mussten uns um nichts kümmern, konnten uns eine Auszeit von Handy, Laptop und Co nehmen und so bestens zur Ruhe kommen.

Es war anfangs ein wenig ungewohnt, Benjamin



so viel abgeben zu können und man muss sich erst einmal daran gewöhnen, auf einmal Zeit zu haben, Dinge relativ frei tun zu können. Bei schönem Wetter waren wir viel draußen auf der Terrasse, waren aber natürlich auch immer für alle aus dem Team ansprechbar. Abends haben wir in der Regel gespielt. Man lebt dort ein wenig wie auf einer Insel der Glückseligkeit oder wie in einer Blase: bekommt relativ wenig von der Außenwelt mit und vergisst ein wenig Zeit und Raum. Für uns immer ein sehr gutes Zeichen, dass Entspannung und Erholung einsetzt. Wir sind sehr dankbar, einen Ort gefunden zu haben, an dem das so gut möglich ist und an dem auch Benjamin so viel Spaß hat. Wir hoffen, dass wir vielleicht im November oder Dezember nochmal für eine Woche kommen dürfen und haben uns wieder auf die Warteliste setzen lassen.

Das Team: Das gesamte Team ist dort einfach nur großartig! Man kann kaum in Worte fassen, was das Team dort für die Kinder und Angehörigen tut, damit diese einen schönen und erholsamen Aufenthalt haben. Man wird herzlich aufgenommen, jeder ist interessiert und hört zu, wenn man etwas auf dem Herzen hat und es wird sehr viel gelacht.

Das Pflegeteam kümmert sich in erster Linie um die Kinder. Dabei ist es extrem aufmerksam und spricht mit uns, wenn ihnen Dinge an Benjamin auffallen, hört sehr gut zu, wenn wir über Benjamin erzählen, um ihn besser kennen zu lernen und zu verstehen und zeigen aufrichtiges Interesse an ihm und uns. Benjamin wurde viel von einer FSJlerin begleitet und beide haben zum Ende hin eine richtig schöne Verbindung aufgebaut. Alle haben immer versucht, viele schöne Dinge mit Benjamin zu erleben.

Wir beide wurden vor allem vom Familienteam begleitet, ob nun beim Kniffel-extreme-spielen, beim Essen, bei Programmpunkten, beim Basteln oder einfach nur beim Sitzen auf der Terrasse; immer standen sie für Gespräche bereit. Wir haben uns mit allen wirklich blendend verstanden, sehr viel gelacht und gescherzt, aber auch einige intensivere Gespräche geführt, gerade wenn es uns mal nicht so gut ging oder wir uns mit schwierigeren Themen auseinandergesetzt haben. Wir können über das gesamte Team wirklich nur gute Worte finden und sind allen dort unglaublich dankbar für die schöne Zeit,

die wir dort immer haben.

Wie oben bereits geschrieben folgt nun ein Kapitel mit einem sehr schweren Thema, daher hier noch einmal eine Trigger-Warnung, nicht weiterzulesen, wenn ihr gerade mit dem Thema „Tod von Kindern“ nicht umgehen könnt oder wollt.

Die Sternniederlegung: Das Kinderhospiz ist nach unserer Wahrnehmung in erster Linie ein Ort, an dem vor allem das Leben gefeiert wird. Es wird sehr viel gelacht und vor allem das Schöne im Leben in den Vordergrund gerückt. Nichtsdestotrotz muss es auch gerade dort Raum für Trauer und traurige Momente geben, denn der Tod gehört zum Leben eben dazu. Gerade im Kinderhospiz, wo die Kinder eint, eine lebenszeitverkürzende Erkrankung zu haben. Im Kinderhospiz Burgholz gibt es einen so genannten „Garten der Erinnerung“. Dort werden in jedem Jahr in einer Zeremonie Sterne aus Holz für alle Kinder abgelegt, die im vergangenen Jahr gestorben sind. Die Sterne werden jeweils im Vorfeld, in der Regel von den Eltern, gestaltet und sind individuell verschieden und passend. Jedem Stern sieht man an, wie sehr das Kind geliebt wurde. Wir hatten das Glück, genau zu dem Tag im Hospiz zu sein. Im Vorfeld waren wir recht unsicher, ob wir dazukommen dürfen und ob es passend ist, mit unserem lebenden Kind daran teilzunehmen. Das Familienteam zerstreute unsere Bedenken und so waren wir gerne als Gäste anwesend. Ansonsten waren nur die Familien von Kindern vor Ort, die im Jahr 2020 oder dem laufenden Jahr gestorben waren. Zunächst wurden sehr schöne Texte vorgelesen und im Anschluss daran wurden die Namen aller Kinder verlesen, die gestorben sind. Wurde der Name von einem Kind genannt dessen Familie da war, ging die Familie mit dem Stern, einer Laterne und einem weißen Herzluftballon in den Garten der Erinnerung, legte den Stern dort ab und ließ den Luftballon steigen. Es war wahnsinnig berührend, traurig und sehr schwer für uns, bei dieser Zeremonie dabei zu sein – und das auf mehreren Ebenen. Man spürte so sehr die Liebe der Eltern zu ihren verstorbenen Kindern und die Trauer war nahezu übermächtig. Es tat gut, Anteil an der Trauer zu nehmen und die Eltern in Gedanken auf dem schweren Weg zu begleiten.

Man trauert und leidet mit den andern Familien mit, die ihre Kinder viel zu früh haben gehen lassen müssen.

Nahezu unerträglich nistet sich bei uns auch der Gedanke ein, dass auch wir eines Tages dort stehen werden und diesen schweren Gang antreten, um Abschied vom Liebsten zu nehmen, was wir haben. Wir haben sehr viel geweint und es tat gut, sich gegenseitig festhalten zu können und Benjamin so lebendig an unserer Seite zu wissen und zu spüren. Das sorgte mitunter auch für ein schlechtes Gewissen: Wie mag es sich für andere Eltern anfühlen, dass wir hier mit einem lebendigen Kind stehen. Das Leben ist manchmal einfach nicht fair. Alle diese Kinder mussten viel zu früh gehen. Trost gab uns Benjamin, der bei der Zeremonie bei uns war, so lebendig wie er nur sein kann, bei der Klaviermusik „mitsang“, lachte wenn wir weinten und zu verstehen gab: „Ich bin doch da!“ Nach der Sternniederlegung wurde noch der verstorbenen Kinder aus den vergangenen Jahren gedacht und Jahr für Jahr alle Namen der Verstorbenen vorgelesen. Für jedes Jahr brachte jemand aus dem Team eine Laterne in die Mitte und ließ einen Luftballon steigen. Zum Schluss wurde allen Anwesenden noch ein bunter Luftballon gereicht, um ihn in Gedanken an all die vielen zu früh verstorbenen Kinder steigen zu lassen. Ein schönes Bild.

Zu würdigen ist auch hier wieder das gesamte Team des Hospizes. Es waren sehr viele aus dem Pflorgeteam oder Familienteam da, die eigentlich keinen Dienst oder Urlaub hatten, um Anteil zu nehmen und sich zu verabschieden. Das fanden wir sehr beeindruckend, zeigt es doch, dass sich auch hier enge Bindungen aufbauen und ein aufrichtiges Interesse an den Familien da ist. Ebenso bemerkenswert war die Begleitung des Familienteams vor, während und nach der Zeremonie von den Familien vor Ort und uns. Eine Mutter war alleine angereist und musste nicht alleine den Weg in den Garten der Erinnerung machen, sondern wurde von jemandem aus dem Familienteam begleitet. Immer wenn jemand sich traurig etwas abseits stellte, war sofort jemand zur Stelle um Trost anzubieten. Auch wir wurden sehr eng begleitet, denn wir hatten im Vorfeld viele Fragen und waren danach sehr aufgewühlt und traurig. Wir konnten sehr intensiv über unsere Gefühle und

das Erlebte und unser Empfinden reden. Für das, was die Teams an diesem Tag geleistet haben, fehlen uns weiterhin die richtigen Worte.

Im Anschluss gab es noch Kaffee und Kuchen auf der Terrasse bei vielen Gesprächen. Für uns sehr tröstlich und mutmachend zu sehen, dass man trotz der großen Trauer anscheinend auch irgendwann wieder lachen kann, auch wenn das für uns, wenn man sich in die Situation hineinversetzt, nahezu undenkbar erscheint. Ein Leben ohne Benjamin scheint aktuell für uns nicht möglich, trotzdem wissen wir, dass das Leben dann weitergehen wird. Der Abend war für uns dann sehr schwierig und wir haben nochmal viel geweint, weil der Tag die Endlichkeit von Benjamins Leben letztlich doch noch einmal deutlicher ins Gedächtnis gerufen hat. Sonst ist der Gedanke meistens sehr, sehr weit weg, weil es ihm momentan so gut geht, er so fit und so lebendig bei uns ist.

Am Folgetag wurde auch beim Frühstück nochmal über das Erlebte vom Vortag gesprochen und es fand eine weitere Zeremonie für Familien von Kindern statt, die in den Vorjahren verstorben sind. Hier nahm nur Lukas teil, da es Lena zuviel war. Auch das war vollkommen in Ordnung für alle Beteiligten. Für Lukas gab es nach der Zeremonie auch direkt wieder das Angebot vom Familienteam für ein Gespräch: „Herr Meschede, ich habe gesehen, dass Sie so viel geweint haben, sind sie okay?“ Danke dafür!

Die Sternniederlegung hat uns sehr, sehr traurig gemacht und verzweifeln lassen, aber auch Mut und Hoffnung gegeben. Hoffnung, dass wir noch viel Zeit mit unserem so lebendigen und fröhlichen Benjamin haben. Trost, wie groß die Anteilnahme ist und wie gut man in Burgholz betreut und aufgefangen wird. Jeder kann so sein, wie er möchte, nichts ist aufgesetzt oder erzwungen. Aber es wurde noch einmal sehr deutlich: Wir lieben das Leben von und mit Benjamin und werden jede Sekunde mit ihm genießen. Wir erleben so viel Schönes und sind so glücklich, dass wir uns haben, so dass wir optimistisch in die Zukunft blicken und uns noch auf möglichst viel gemeinsame Zeit freuen. Wir werden alles dafür tun, Benjamin sein Leben so schön wie möglich zu machen und immer für ihn da zu sein.

Benjamin liebt sein Leben und wir lieben seins und unser Leben mit ihm!

Wir danken herzlich dem gesamten Team des Kinderhospizes Burgholz für die wunderbare Auszeit, die vielen Impulse, die Begleitung und die Betreuung und freuen uns schon jetzt sehr auf den nächsten Aufenthalt (hoffentlich noch vor Weihnachten).

Wir hoffen, wir konnten Euch einen guten Eindruck vom Aufenthalt und der wunderbaren Oase Burgholz geben und hoffen, Euch hat der Newsletter, auch trotz der teilweise schwierigen und traurigen Schilderungen, gefallen. Fragen aller Art dürft Ihr uns natürlich nach wie vor jederzeit stellen.

Ganz herzliche Grüße,

Eure Lena, Lukas und Benjamin



Erfahrungsbericht zur Ernährung mit der Magensonde

Jennifer Lewis

In vielen Fällen werden Familien mit an Leukodystrophie erkrankten Kindern mit der Frage konfrontiert, wie sie die Ernährung sicherstellen. Kann das Kind im fortgeschrittenen Krankheitsstadium noch normal essen oder reicht vielleicht eine Ernährung mit passierter Kost aus? Was ist, wenn das nicht mehr ausreicht oder der Essensprozess für alle Beteiligten langwierig wird? Vor dieser Frage stand auch Familie Lewis mit ihrem Sohn Hannes, die hier aus ihren eigenen Erfahrungen berichtet:

Unser Sohn Hannes ist vier Jahre alt und hat die connatale Form des Pelizaeus-Merzbacher-Syndroms. Er ist seit seiner Geburt in allen Sinnen sehr eingeschränkt.

Die Entscheidung für die Magensonde

Hannes hat schon immer eine schwere Schluckstörung und durfte wegen der Aspirationsgefahr noch nie essen oder trinken. Damals wurden wir schon nach einigen Wochen von den Ärzten angesprochen, dass sie eine PEG-Magensonde oder eine PEJ-Dünndarmsonde legen möchten, aber Hannes hatte noch keine Diagnose und es war noch offen, wie er sich entwickelt. Daher haben wir das Thema noch vor uns hergeschoben und trafen erst nach 6 Monaten Nasensonde die Entscheidung für die Operation. Es bot sich an, während einer sowieso nötigen Narkose (für eine MRT-Untersuchung) zu operieren.

Probleme mit der Sondennahrung

Die fertigen Sondennahrungen – angefangen mit der hochkalorischen, vollbilanzierten, bis hin zur vorverdauten Sondennahrung – hat Hannes nie vertragen, nichts davon war bekömmlich. Auch Tricks, wie die Nahrung mit Tee anmischen oder andicken der Nahrung, waren nicht erfolgreich. Deshalb wurde alle zwei Stunden sondiert, um möglichst kleine Portionen zu geben. Eine Stunde nach dem Essen konnte man ihn nicht bewegen, sonst hat er sofort gebrochen. Das Sondieren dauerte ca. 30-45 Minuten, manchmal sogar länger. Es war ein ständiger Kreislauf, zwischen Essen warmstellen und sondieren, dazwischen dann das ständige Übergeben. An einen normalen Alltag war nicht zu denken.

Er hatte auch ständig Bauchschmerzen, Blähungen und Verstopfung und der Magen musste andauernd mit einer offenen Spritze entlüftet werden. Durch das ständige Übergeben war er sehr verschleimt und hatte eine sehr angestrengte, schlechte Atmung. Wir mussten sehr oft absaugen. Er war untergewichtig, sehr anfällig für Infekte und körperlich schwach.

Umstellung von Sondennahrung auf Normalkost

Seit Anfang 2019 bekommt Hannes selbstgekochte Sondenkost. Dabei hat sich schnell herausgestellt, dass er Kohlenhydrate nicht gut verträgt. Deshalb habe ich low-carb-Gerichte gekocht. Seit Beginn der low-carb-Diät waren die Übelkeit und das Übergeben besser geworden.

Angefangen haben wir mit einem Lebensmittel, mittlerweile sind es ca. 40 verschiedene Gerichte, denn Abwechslung und Auswahl muss sein. Es wird zwar nichts oral gegessen, dennoch wird beim Sondieren mit der Spritze fleißig geschmatzt. Seit Beginn der Ernährungsumstellung werden wir von einer Ernährungsberaterin unterstützt, aber die Kosten hierfür übernimmt die Krankenkasse nicht. Die Ernährungsberaterin erstellt nach Rücksprache Rezepte und je nach Verträglichkeit werden diese abgeändert. Der Anstoß zur Ernährungsumstellung auf selbstgekochte Sondennahrung kam von Yvonne Dinger, die selbst Mutter eines „Sondenkindes“ ist. Ihr Blog (den Link findet ihr am Ende des Textes) hat mich ermutigt, zu versuchen, selbst zu kochen. Sie ist regelmäßig mit mir in Kontakt und gibt oft wertvolle Tipps. „BeSONDErs-gesund“ gibt es seit kurzem als mobile Praxis für Ernährungsberatung, u.a. mit Webinaren, z.B. zum Thema „Umstellung von Sondenkost auf Normalkost“. Die Ernährungsberater und Ärzte in drei Kliniken waren gegen selbstgekochte Sondenkost und empfahlen ausschließlich vollbilanzierte Sondennahrung zu geben, da es sonst zur Mangelernährung kommen würde. Trotz schlechter Perzentile haben wir uns gegen die ärztliche Meinung, er solle per Ernährungspumpe und von Sondennahrung ernährt werden, durchgesetzt und mittlerweile ist das Gewicht auch kein Problem mehr. Wie so oft, man muss auf sein Gefühl hören und nicht auf Andere.

Therapieansatz „ketogene Diät“

Die Entscheidung für die ketogene Diät haben wir getroffen, um Hannes' Lebensqualität zu verbessern. Wir hatten von den Effekten von ketogener Diät auf Myelin und Nervenzellen in einem Mausmodell gehört. Es ist einer der neuen Therapieansätze der Pelizaeus-Merzbacher-Erkrankung. (Informationen zum neuen Therapieansatz mit „ketogener Diät“ könnt ihr noch einmal im ELA Journal 2020 unter „Aktuelles zu Forschung und Versorgung bei Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom und anderen Leukodystrophien“ nachlesen).

Unsere Erwartungen wurden übertroffen, er verträgt die ketogene Diät sehr gut. Insgesamt trägt die Diät zu seinem Wohlbefinden bei, er ist aktiver und wacher. Er hat zugenommen und ist jetzt nicht mehr untergewichtig. Die Ernährungsumstellung allein war es jedoch bei uns wahrscheinlich nicht. Die Reflux-Operation hat bewirkt, dass er sich nicht mehr übergeben kann.

Im Sommer 2019 waren wir in der Schön Klinik in Vogtareuth zum Beginn der ketogenen Diät. In der Klinik werden seither einmal jährlich sämtliche Blutwerte kontrolliert, Nierenecho, Herzecho und engmaschige Ketose- und Blutzuckertests gemacht. Ketonwert und Blutzucker muss zuhause nur bei Auffälligkeiten gemessen werden, das geht mit einem Fingerpieks. Bei zu hohem Ketonwert oder zu niedrigem Blutzucker hilft die Gabe von Maltodextrin oder etwas Saft.

Bei ersten Tests in der Klinik wurde festgestellt, dass Hannes' Körper sich schon in Ketose befand. Manche kommen schneller in Ketose als andere. Die klassische Form (4:1), also 4 g Fett zu 1g Eiweiß + Kohlenhydrat war für ihn nicht nötig, die Diät wurde dann auf 3:1 reduziert, da sonst die Ketose zu hoch war.

Wir konnten keine Schlappeheit oder Übelkeit beobachten, wie häufig beschrieben wird. Eher das Gegenteil. Es tut Hannes unglaublich gut. Er bewegt sich mehr, ist koordinierter, aufnahmefähiger, er hört besser und sieht besser.

Seit Beginn der ketogenen Diät bekommt er Carnitin, das begünstigt, dass die Fette im Gehirn ankommen. Gleichzeitig haben wir auch mit der Gabe von MCT-Fetten (mittelkettige Fettsäuren) in Form von Liquigen begonnen. Liquigen kann gekocht und eingefroren werden, MCT-Öl nicht. Wir kochen immer mehrere Portionen Essen vor und frieren diese ein.

Die PEG – Sonde

HANS MÜLLER

- liegt im **Magen** und hat ein normal dickes Lumen (15-20 CH)
- bei **Ernährungsstörungen / Dysphagie**
- wird durch die **innere Halteplatte** fixiert
- wird durch die **äußere Halteplatte** im Stomakanal gehalten
- muß **regelmäßig mobilisiert** werden
- dient zur **Ernährung / Flüssigkeitsgabe**
- dient zur **Medikamentengabe**
- muß nicht benutzt werden
- kann **jahrelang** liegenbleiben
- kann jederzeit **entfernt** werden
- wird **nur** bei Defekten oder Entzündungen **gewechselt**



Hannes soll so natürlich wie möglich ernährt werden, deshalb bekommt er ausschließlich selbst gekochte ketogene Kost. Er isst dreimal am Tag und einmal spät am Abend.

Eine Ernährungsberatung ist aktuell nur alle paar Monate nötig, da die bestehenden Rezepte nur bei Unverträglichkeiten oder Änderungen der Kalorienzufuhr umgestellt werden. Letztes Jahr hat er stark zugenommen und die Kalorienzufuhr wurde heruntergefahren. Derzeit müssen wir uns keine Gedanken um Unterernährung oder Nährstoffmangel machen. Die Blutwerte waren immer gut und er bekommt eine Nährstoffsubstitution zur Vorbeugung von Mangelerscheinungen.

Jedem, der eine Ernährungsumstellung plant, empfehle ich, eine Ernährungsberatung zu nutzen. Ich bin regelmäßig mit anderen Familien im Austausch zum Thema Ernährung über die Magensonde, falls jemand Fragen hat, bin ich gerne für euch da.

Meine E-Mail-Adresse: jennifer_lewis@outlook.de

Weitere Informationen

ELA-Webinar: Sondenernährung – Erfahrungsaustausch und Entscheidungshilfen:
www.youtube.com/watch?v=E3znKQPsPIU

Blog zu Sondenernährung:
<https://besonders-gesund.blogspot.com/>

Informationen zu Therapieansatz mit ketogener Diät: ELA Journal 2020 unter „Aktuelles zu Forschung und Versorgung“:
elaev.de/wp-content/uploads/2020-Journal_.pdf

Diagnose Leukodystrophie! Und nun?

Martin Büchler

Ich würde euch gerne erzählen, wie man eine derart schreckliche Diagnose besser ertragen kann. Wie man „gut“ damit umgeht. Euch Tipps, Ratschläge oder einen 10-Punkte-Plan in die Hand geben. All das gibt es nicht. Dieses Gefühl der Ungerechtigkeit, das einen überkommt, kann man nicht einfach aufwiegen.

Dabei ist bei unseren seltenen Erkrankungen jedes einzelne Schicksal individuell und anders. Jeder kämpft mit seinen eigenen Problemen und Herausforderungen. Die Betroffenen sind teils Kinder, teils Erwachsene. Es leiden vor allem die Betroffenen, aber auch ihre Eltern und oft die ganze Familie mit. Daher muss auch jeder seinen eigenen Weg finden. Dennoch möchte ich euch ermutigen, Anderen von eurem Weg zu erzählen. Damit Andere sich ein Stück abschneiden und ihren eigenen Weg bauen können.

Was gibt euch Kraft? Was hilft euch, nicht zu verzweifeln? Was schenkt euch Freude? Was bringt euch aus einem Tal der Tränen?

Ich möchte gerne den Anfang machen und erzählen, wie es mir ergangen ist, seit ich am 24. April 2015 aus dem Besprechungsraum der Hubertusburg Wermsdorf getreten bin.

Ich kann mich noch heute an diesen Tag erinnern. Über ein Jahr hatte ich schon diese unerklärlichen Probleme. Hatte mich bestimmt schon drei Mal eingenässt. Mit den Beinen stimmte irgendetwas auch nicht. Fußball spielen hatte ich an den Nagel gehängt. Ärzte hatten Veränderung im Rückenmark und Gehirn gesehen, aber keine richtige Erklärung dafür. AMN hieß die Erkrankung, die meinen Onkel in den Rollstuhl brachte. Was das genau heißt und wie es ihm damit erging, bevor er sich das Leben genommen hat, wusste ich nicht. In der Familie hatte niemand die Krankheit erwähnt. Die drei Buchstaben kamen erst wieder auf, als ich im Januar in der Neurologie war, an meinen Onkel denken musste und mich bei meinem Vater danach erkundigte.

Bisher vermuteten die Ärzte mit hochgradiger Wahrscheinlichkeit, dass ich die Krankheit habe, ein Gentest ging verloren und noch kannte kein Arzt die Erkrankung und konnte mir sagen was die drei Buchstaben genau bedeuten. Einiges habe ich schon im Internet gelesen. Kurz hatte ich ALD mit ALS verwechselt. Öfters habe ich vor Angst geweint.

Vor dem Besprechungszimmer habe ich dann noch dieses Poster gelesen über Transplantationen bei einer entzündlichen Form der ALD. Ich las, dass 5 von 9 Patienten in einer ersten Studie starben. Entzündliche Form... konnte das auch bei mir sein? Was würde das bedeuten?

Mit so vielen Gedanken hatte ich das Zimmer betreten.

Meine damalige Freundin und meine Eltern haben mich dabei begleitet. Beim gemeinsamen Blick auf die MRT-Bilder hatte uns Herr Dr. Köhler erklärt, dass ich eine entzündliche Form der ALD habe. Das ich unbehandelt wohl eine Lebenserwartung von zwei Jahren hätte. Aber auch, dass es mit einer Stammzelltransplantation eine Chance gibt, die Krankheit zu stoppen. Ansonsten weiß ich nur noch, dass wir alle im Raum weinten. Da war er, der große Hammer.

An diese Chance habe ich mich dann erst einmal geklammert. Eine Chance auf Heilung.

Im ersten Moment gab es viel Organisatorisches zu regeln. Auch sollten vor allem Familie, Freunde und Kollegen informiert werden. Meine Brüder mussten sich testen. Vieles habe ich im ersten Moment dankend meinem Vater abgegeben und mich oft eher zurückgezogen. Ich bin auch immer noch dankbar, dass meine Freundin und Familie zu mir standen und mir Halt gaben.

Es blieb aber seitdem nicht bei diesem einen schweren Moment und diesen Tränen. Immer wieder wurde ich in den Jahren neu mit Problemen und der Krankheit konfrontiert. Eine Zeit lang konnte ich meinen Fußheber gar nicht mehr bewegen. Er war

wie gelähmt. Ich hatte mich wohl nachts angeschlagen und erst nach mehreren Wochen hat sich der Nerv langsam erholt.

Ich fühle mich manchmal nicht vollwertig. Ich möchte nicht, dass andere Rücksicht auf mich nehmen. Mir fehlt etwas. Ich habe oft Schmerzen und stürze regelmäßig. Auch kämpfe ich mit Inkontinenz. All dies hat mein Leben seit dem Tag schwieriger gemacht.

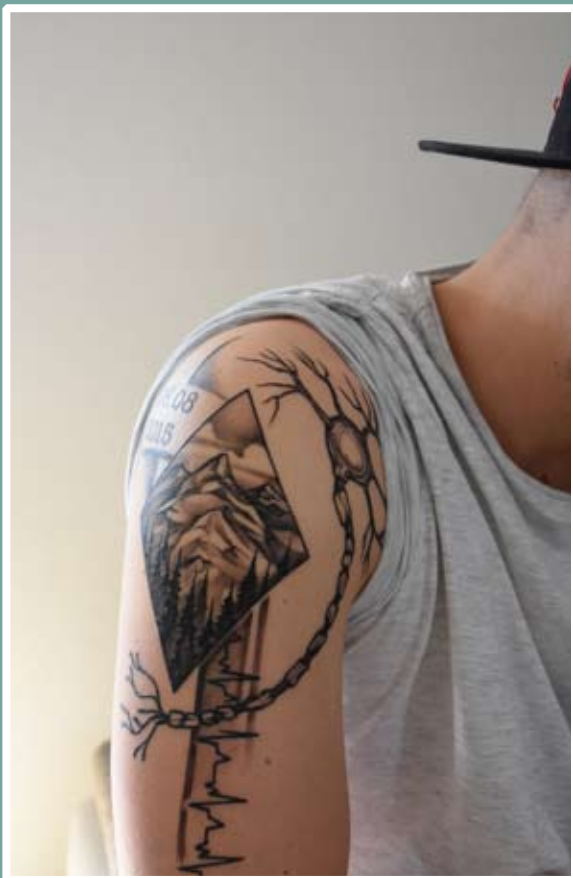
Mir ist bewusst, dass mir die Transplantation zwar ein neues Leben geschenkt hat, und ich hatte einen vergleichsweise positiven Verlauf. Aber die Einschränkungen und Probleme nehmen dennoch zu und ich muss auch heute die Erkrankung immer

wieder neu annehmen, um gut damit leben zu können. Die Diagnose zu bekommen und zu akzeptieren, ist für mich kein einmaliges Ereignis.

Mir hilft dabei vor allem meine innere Zufriedenheit. Ich kann gar nicht genau beschreiben warum und woher, aber ich habe dieses unbeschreibliche Grundvertrauen und eine Freude am Leben, die mich fast jeden Tag mit einem Lächeln aufstehen lässt.

Kannst du Betroffenen einen Rat geben. Wie hast du einen guten Umgang gefunden? Schreib uns!

martin.buechler@elaev.de



Martins Tattoo

Mein Tattoo zeigt einen Herzschlag, weil ich lebe.

Die Berge, die mich demütig sein lassen und immer daran erinnern, wie schön und besonders das Leben ist.

Die Berge werden umrahmt von einer demyelinisierten Nervenzelle, die für meine Erkrankung steht. In der Ecke steht das Datum meiner Transplantation.

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 Magazins:

Dieses Magazin, sowie alle Magazine seit 2014, findet ihr online unter

elaev.de/aktuelles/journale/

Mitglied werden?

Einen Mitgliedsantrag findet ihr in der Mitte des Magazins (Seite 28)

An ELA spenden?

Unser Spendenkonto

EL A Deutschland e.V.

Volksbank Alzey-Worms eG

IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01

