

JOURNAL 2023

ELA

EUROPÄISCHE VEREINIGUNG
GEGEN LEUKODYSTROPHIEN



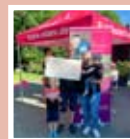
Abenteuer

Motivierende Anstöße
für besondere
Erlebnisse



Alltag

Erfahrungsaustausch
und praktische Tipps
für Betroffene



Aktivitäten

Veranstaltungen von
Unterstützern und
dem Verein

Betroffenen helfen, Forschung fördern

Inhalt

Der Verein

Der Vorstand stellt sich vor	4
Geschäftsstelle	6
Krankheitsspezifische VertreterInnen	7
RegionalvertreterInnen des ELA e.V.	9
25 Jahre Leukodystrophie Vereinigung	11
Neue Vereinssoftware	12
Was ist ein Orpha-Code?	13
Wieder ein besonderes Wochenende im Mai	14
Unser 1. ELA-Treffen	16
Mitgliederversammlung 2022	17
Schicksal, Forschung und neuer Hoffnung	20
Video-Reihe: ELA	21
Webinar zum Sozialrecht	22
AGS Online Treffen 2022	23
Facebook, WhatsApp und Co	26
So können Sie helfen	27
Mitgliedsantrag (herausnehmbar)	28
ELA Steckbrief	29

Wissenschaft und Forschung

AMN bei Frauen	24
Metachromatische Leukodystrophie im Neugeborenen-Screening in Deutschland erkannt	30
Neue Therapiestudien für die X-chromosomalen Adrenoleukodystrophie	31
Studienaufruf	32
Rehabilitationsmöglichkeiten für erwachsene Leukodystrophie-Patienten	34

Aicardi-Goutières Syndrom	37
Das Futter entscheidet!	38
Krankheitslast und Unterstützungsbedarf bei Kindern mit metachromastischer Leukodystrophie (MLD) in Deutschland	39

Spender und Unterstützer

Instagram als Spendenquelle	41
Tobias feiert zu Gunsten von ELA	42
Martinsfest in der Werkssiedlung	43

Menschen bei ELA

Eine Stoffwechselstörung kommt selten allein	44
Eine stolze Dreiradbesitzerin	45
ELA Spendenlauf in Frankreich	46
Behinderung und Sport	47
Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung	48
Assistenz im Krankenhaus	49
Krankenkassen & Stromkosten für Hilfsmittel	50
AMN bei Frauen	51
Unser Weg zur PEG	52
Adventure is for Everyone	54
Treffen auf der REHA CARE in Düsseldorf	55
„Ich gehe doch nicht ins Kinderhospiz, Oder	56
Barrierefreies Reisen mit der Deutschen Bahn	57
Die Rechtschreib- und Kommakeule	58
Tierische Freu(n)de	59

Impressum

Herausgeber:

ELA Deutschland e.V.

Geschäftsstelle:

ELA Deutschland e.V.

Am Bleichrasen 7

35279 Neustadt-Speckswinkel

Telefon: 0176/69896462

Telefax: 06692/918113

E-mail:

info@elaev.de – www.elaev.de

Geschäftszeiten:

Mittwoch: 09:00 - 12:00 Uhr

14:00 - 18:00 Uhr

Donnerstag: 18:00 - 20:00 Uhr

Vorwort

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

Immer wenn ich das ELA-Journal in den Händen halte, bin ich etwas stolz auf das, was wir als Verein leisten. Dieses Journal ist ein Spiegel unseres Vereins und berichtet über vieles, was im vergangenen Jahr passiert ist. Das gilt ganz besonders für das ELA-Treffen mit verschiedensten Workshops und Vorträgen, aber auch für all das, was der Verein online auf die Beine stellt, wie Webinare oder Online-Treffen.

In dem Journal werden einige dieser Vorträge noch einmal aufgegriffen und so gibt es einen guten Überblick über die aktuellen Themen der Forschung.

Das Journal ist aber auch eine wichtige Informationsquelle, in der Betroffene und ihre Familien Erfahrungen und Wissen teilen, um anderen Menschen mit Leukodystrophien zu helfen. So können wir in dem diesjährigen Journal einen Einblick in verschiedene Hospize bekommen oder lesen Tipps zu Reisen mit Behinderung oder zu Fördermöglichkeiten.

Dass wir wieder so ein vielfältiges Journal mit so vielen unterschiedlichen Themen in den Händen halten, ist einfach klasse. Darum Danke an jedes Mitglied für jeden dieser Beiträge im Journal und über das ganze Jahr hinweg. Ein großes Danke an unseren wissenschaftlichen Beirat und viele andere Unterstützer, die so viel leisten, um Menschen mit Leukodystrophien zu helfen.



Dieses Jahr ist ein ganz besonderes Jahr für ELA, denn wir feiern unser 10-jähriges Bestehen. Eine Dekade, in der so viel passiert ist. Wir blicken auf 10 Jahre zurück, in denen unglaublich viel erreicht wurde.

Erste Therapien für Leukodystrophien werden schrittweise verfügbar, es laufen klinische Studien und Anträge für das Neugeborenen-Screening bei MLD und ALD werden konkreter. All das wäre ohne die Arbeit von ELA und anderen Patientenverbänden nicht denkbar. Dass sich so viel bewegt, stimmt mich optimistisch für die Zukunft.

„Forschung fördern, Betroffenen helfen“ ist unser Motto. Und dieses Motto leben wir gemeinsam als Verein.

Darum bitte ich Sie alle, egal ob Betroffener, Unterstützer oder Wissenschaftler: bleiben Sie dran!

Die Hoffnung heißt ELA!

Mit ganz herzlichen Grüßen
Tobias Mentzel

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

Fotos:

Tobias Mentzel, Michael Scholz, Tim Müller, Maik Ahlert, Lena Meschede, Roswitha Ruffer, Jana Blaurock, Achim Kaisinger, Björn Seidel, Martina Kropp

Gestaltung und Koordination:

Vorstand ELA Deutschland e. V.

Layout:

andreas.buechler@posteo.de

Auflage:

1100 Stück

Bildbearbeitung:

Jennifer Scheffel

Druck:

Simon Druck, Freiburg

Der Vorstand stellt sich vor

Dr. Tobias Mentzel

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



Vor etwa 10 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 lebe nun seit 8 Jahren mit der Diagnose ALD/AMN. Nach der schockierenden Diagnose einer cerebralen Verlaufsform, hatte ich bereits im Jahr 2015 eine Stammzelltransplantation

an der Charité in Berlin. Diese hat das Fortschreiten der cerebralen ALD glücklicherweise stoppen können. Die AMN hat sich in den letzten Jahren dennoch spürbar verschlechtert. Die Krankheit konnte mir aber nicht meine Lebensfreude und Zuversicht nehmen.

Da ich persönlich erfahren habe, wie wichtig eine frühe Diagnose und wie schwierig der Weg dorthin ist, engagiere ich mich für ELA. Ich möchte gemeinsam mit euch die Öffentlichkeit für diese seltene Erkrankung sensibilisieren und auch Ärzte und Forscher auf das Thema aufmerksam machen. Ich setze mich daher auch als Patientenvertreter am Gemeinsamen Bundesausschuss ein. Ich bin mir sicher, dass wir als Verein viel Positives bewirken können und freue mich auf ein neues Jahr mit ELA.

Sabine van Swinderen

Kassiererin
sabine.vanswinderen@elaev.de



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

2016 bekam ich die Diagnosen AMN und HSP, beides seltene Erkrankungen, die durch eine Genmutation ausgelöst werden.

Beruflich war ich über 20 Jahre an der Universität Mainz tätig und habe in den Bereichen Drittmittelverwaltung, Controlling sowie Innenrevision gearbeitet. Seit 2019 bin ich aufgrund der Einschränkungen durch meine Erkrankung im Ruhestand.

Ich engagiere mich bei ELA, um die Leukodystrophien in der Öffentlichkeit, aber auch bei Ärzten bekannter zu machen.

Insbesondere möchte ich einen Beitrag dazu leisten, dass die Erkrankung bei betroffenen AMN-Frauen stärker in den Fokus rückt.

Daniel Wingenroth

Stellv. Kassierer
daniel.wingenroth@elaev.de



„Eine Woche keine Schule“ war mein erster Gedanke, als 1994 bei mir – im Rahmen eines Familienscreenings – X-ALD und etwas später auch Morbus Addison diagnostiziert wurde. Damals war ich zwölf und scheinbar völlig gesund. Da war die Diagnose für meine Familie und mich natürlich ein großer Schreck. Besonders, weil zunächst fälschlicherweise von einem zerebralen Verlauf ausgegangen wurde. Seitdem lebe ich nach der Diät und nehme Lorenzos Öl. Zum Glück ist der Verlauf bei mir bisher mild, was ich auch sehr zu schätzen weiß. Gebürtig komme ich aus Celle, bin inzwischen 41 Jahre alt, Redakteur und wohne in Wilhelmshaven. Für ELA engagiere ich mich, weil ich die Ziele von ELA für sehr wichtig halte: Den Austausch von Betroffenen zu ermöglichen und zu fördern, Forschung zu fördern und besonders auch die Leukodystrophien öffentlich bekannt zu machen.

Michael Scholz

Schriftführer &
 Ansprechpartner für MLD
 (Metachromatische
 Leukodystrophie)
michael.scholz@elaev.de



Seit Mitte 2017 bin ich im Verein und habe in dieser Zeit viele Menschen in ähnlichen Situationen kennengelernt. Dabei habe ich Tipps und Informationen erhalten und konnte selbst auch andere unterstützen. Obwohl es sehr schwierig ist, mit Leukodystrophien bei Kindern ein normales Leben zu führen, ist es mir ein Anliegen, möglichst viel Normalität zu erhalten und Isolation zu vermeiden. Wichtig ist mir, mit ELA die Bekanntheit von Leukodystrophien auch in der Politik, bei Ärzten und bei Entscheidern über Leistungsanträge zu steigern; also ELA auch nach außen eine Stimme zu geben. Ich engagiere mich für die Einführung eines Neugeborenen-Screenings, konkret in den nächsten Jahren und für therapierbare Leukodystrophien

durch jetzt verfügbare Gen- und Stammzelltherapien (MLD und cALD). 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 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.

Thorsten Rogmann

Stellv. Schriftführer
thorsten.rogmann@elaev.de



Ich bin Thorsten Rogmann, 49 Jahre alt, wohne in Kevelaer (NRW) und bin verheiratet. Nach einigen Jahren Tätigkeit als Rechtsanwalt bin ich 2003 als Personalleiter in die Industrie gewechselt.

Wir haben 3 Kinder: Sina ist 16 und Tom 13 Jahre alt. Bei unserer jüngsten Tochter Pia (10 Jahre) wurde Anfang 2020 Morbus Alexander diagnostiziert. Hierdurch hat sich das Leben der gesamten Familie auf einen Schlag radikal verändert.

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

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

Björn Seidel

Beisitzer

bjoern.seidel@elaev.de



Unser Sohn Salomon ist heute 20 Jahre alt und hat das Pelizaeus Merzbacher Syndrom. Meine Frau Alexandra, unser zweiter Sohn Nicolas, Salomon und ich leben seit 19 Jahren in Paris und haben dort ELA Frankreich als wichtige emotionale Stütze schätzen gelernt. Vor mehr als sechs Jahren habe ich angefangen, mich bei ELA Deutschland zu engagieren. Damals als Beisitzer mit dem Auftrag, die Zusammenarbeit von ELA Deutschland und ELA Frankreich voranzubringen. Berufsbedingt habe ich meine Aufgabe nach einigen Jahren wieder aufgegeben, bin ELA Deutschland als Mitglied aber treu geblieben. Während ELA Frankreich auf mehrere angestellten Mitarbeiter bei der Arbeit aufbauen kann, hat ELA Deutschland nicht diesen Luxus und braucht ehrenamtliche Mitstreiter. Trotzdem schafft es ELA Deutschland mit ganz viel Initiative eine Menge auf die Beine zu stellen. Das hat mich immer sehr beeindruckt und gleichzeitig ermutigt, jetzt wieder nach einigen Jahren Pause mitzumachen.

Gerne möchte ich mithelfen und einen kleinen Beitrag leisten und zwar immer da, wo es aus der Entfernung Sinn macht. Vermisst habe ich auf jeden Fall das ELA Treffen in Hannoversch Münden und freue mich schon jetzt auf ein Wiedersehen im November.

Torben Lünemann

Beisitzer

torben.luennemann@elaev.de



Ich heiße Torben Lünemann, bin 38 Jahre alt und mit meiner Frau Stefanie verheiratet. Wir haben drei Kinder (Linus, Titus und Emma). 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 großartigen 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.

Geschäftsstelle ELA Deutschland wieder bei Achim Kaisinger im Hessenland.

Da ich persönlich die Einrichtung einer Geschäftsstelle für sehr wichtig halte, freut es mich umso mehr, dass ich diesen Job nach 3 Jahren Pause wieder ausführen kann.

Es soll der erste Anlaufpunkt für Betroffene sein, aber auch Ansprechpartner für vieles rund um Leukodystrophien und den Verein ELA Deutschland. Ich selbst habe schon über 30 Jahre eine Adrenomyeloneuropathie und kann somit auch vieles aus meinen Erfahrungen an andere Betroffene weitergeben.

Ich habe die Geschäftsstelle schon von 2009 bis 2019 geleitet und werde sie ab sofort mit dem gleichen Engagement wie beim ersten Mal übernehmen.

Ich gehöre zu den Gründungsmitgliedern des damaligen Bundesverein Leukodystrophie (BVL) und jetzigen ELA Deutschland. Ebenfalls war ich viele Jahre im Vorstand tätig. Die Geschäftsstelle wird auch in Zukunft feste Zeiten haben, in denen ich erreichbar bin.



Bürozeiten sind:

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

donnerstags 18:00 – 20:00 Uhr

Kontakt:

Geschäftsstelle ELA Deutschland e.V.
Am Bleichrasen 7

35279 Neustadt-Speckswinkel

Telefon: 0176 69896462 oder
06692 918113

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

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 16 Jahre und 10 Jahre alt und unsere Mädchen sind 14 Jahre und 11 Jahre alt. Als unser älterer Sohn Timon 3,5

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



Roswitha Ruffer

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

Ich wohne mit Wolfgang seit 46 Jahren in Bielefeld. Wir haben zwei erwachsene Kinder. Unser Sohn Ansgar (40 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 35 Jahren mit der Diagnose Leukodystrophie und teilen gerne unseren „Erfahrungsschatz“, egal ob medizinisch, therapeutisch, sozial oder auch ganz privat.



Familie Hübscher

Spartenvertreterin Morbus Canavan



Wir sind Sabine und Stephan Hübscher und wir leben mit unseren drei Kindern Julian, Jannis und Jorve im schönen Schleswig-Holstein. Unser ältester Sohn Julian leidet seit seiner Geburt an Morbus Canavan. Die Diagnose bekamen wir, als Julian ein halbes Jahr alt war.

Heute ist Julian 18 Jahre alt. Unser Leben ist anstrengend, aber wir haben unser Leben mit ihm 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. Sprecht uns sehr gern an!

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.

Petra Krautwasser

Spartenvertreterin ODDD
(Oculo -Dento- Digitale Dysplasie)

Ich bin 56 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.



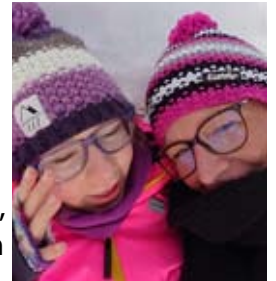
Monika Otto

Ansprechpartner für 4H-Syndrom

Ich heiße Monika Otto, bin 47 Jahre alt, glücklich mit meinem Mann Jörg verheiratet und Mama von 3 Kindern. Bei uns ist immer was los und wir haben mit Jörgs Elektrotechnik-Firma, Haus und Hof, den Kindern und meinem Job immer jede Menge zu tun.

Unsere beiden Großen, Lina und Felix sind beide kerngesund. Die Kleinste und Jüngste der Familie ist Johanna. Sie ist 11 Jahre alt, zuckersüß, zickig, willensstark und immer fröhlich! Einfach ein Sonnenschein, der genau weiß, was er will! Sie hat das 4H-Syndrom und ist natürlich der Hauptgrund, mich für ELA zu engagieren. Wir sind seit 2015 Mitglied bei ELA und seitdem auch Teil der großen „ELA-Familie“.

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



Michael Scholz (siehe Vorstand)
Ansprechpartner MLD

Tobias Mentzel (siehe Vorstand)
Ansprechpartner PMS

Achim Kaisinger (siehe Geschäftsstelle)
Ansprechpartner AMN/ALD

RegionalvertreterInnen

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 zu stärken

Als Regionalvertreter möchte ich

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

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 sein. Zusammen mit Norbert Slaver möchte ich ELA und Leukodystrophien in Nordrhein-Westfalen bekannter machen. Dabei werde ich vor allem von meinem Mann und meiner Familie unterstützt. Außerdem engagiere ich mich, weil ich gerne den Austausch von Informationen für Betroffene unterstützen möchte

Nadine Fess

Regionalvertreterin
Rheinland Pfalz
nadine.fess@elaev.de



Ich bin 42 Jahre jung und Mutter von zwei Töchtern im Alter von 19 und 11 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.

Özer Ince

Regionalvertreter Hessen
oezer_ince@web.de



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

Als Regionalvertreter bin ich ein Multiplikator dieser Leistungen, um so viele Menschen wie möglich in Hessen zu erreichen.

Um für die von ELA unterstützte Forschungsarbeit finanzielle Mittel zu beschaffen, möchte ich gerne regional Spendenaktionen planen.

Ich bin 43 Jahre alt, verheiratet und habe 3 Kinder im Alter von 17,12 und 10.

Bei mir wurde im Januar 2019 AMN diagnostiziert.

Klaus Schlegelmilch

Regionalvertreter
Thüringen



Mein Name ist Klaus Schlegelmilch, ich bin mit der Diagnose AMN selbst betroffen.

Ich lebe mit meiner Frau in Jena, unsere erwachsenen Söhne sind Studenten und nur sehr selten zu Hause.

Als Regionalvertreter Thüringen möchte ich mich für ELA engagieren, weil ich der Meinung bin, dass Vereinsarbeit eines europaweit agierenden Vereins auf regionaler Ebene beginnt. Also der Dimension des "gut Kennens" des Mitpatienten und auf der Basis kleiner, nicht bundesweit organisierter Treffen.

Als Thüringer Regionalvertreter möchte ich einen Beitrag zur noch besseren Vernetzung der Thüringer ELA-Mitglieder leisten. Weiterhin werde ich bemüht sein, Leukodystrophien als seltene Erkrankungen noch bekannter zu machen, denn meine Heimatstadt Jena bietet als Universitätsstadt gute Voraussetzungen dafür.

Vorgenommen habe ich mir die Organisation kleiner regionaler Treffen. Der Informationsaustausch auf Patientenebene erscheint mir dabei extrem wichtig

Achim Kaisinger

Im Jahr 2023 können wir auf das 10-jährige Bestehen von „ELA Deutschland e.V.“ zurückblicken. Die Wurzeln des Vereins, aus denen ELA entsprungen ist und die immernoch sehr präsent sind, sind jedoch älter. Hervorgegangen ist ELA aus dem „Bundesverein Leukodystrophie e.V.“. Dessen Gründung jährte sich im vergangenen Herbst zum 25. Mal. Am 08.11.1997 gründeten einige Betroffene, begleitet von ihren Angehörigen, den „Bundesverein Leukodystrophie e.V.“ auf Initiative von Herrn Köhler (damals Oberarzt Krankenhaus Moabit).

Frau Bulei, ein Gründungsmitglied erinnert sich (Zitat): „Im Ergebnis an die Krankheits- bzw. Todesbewältigung war es am naheliegendsten, sich mit Gleichgesinnten und ebenso Betroffenen, wie wir, zusammenzuschließen“. Der Betroffenen-Austausch stand demnach von Anfang an im Fokus.

Unter Mithilfe kompetenter Berater einigte sich die Versammlung auf eine Satzung und formulierten folgende Ziele:

- Unterstützung bei der Krankheitsbewältigung
- Hilfe zur Selbsthilfe
- Erfahrungen austauschen und gemeinsame Interessen durchsetzen
- Zusammenarbeit mit Ärzten und Wissenschaftlern
- Öffentlichkeit für die Krankheit schaffen.

Der erste Vorstand setzte sich wie folgt zusammen:

- 1. Vorsitzender: Jürgen Matuschek
- 2. Vorsitzender: Walter Boekhoff
- Kassierer: Klaus Weiss
- 1. Schriftführer: Torsten Karl
- 2. Schriftführerin: Sabine Bulei

Wichtige Meilensteine des BVL e.V.:

- Im Januar 1998 wird der BVL e.V. im Vereinsregister Berlin-Charlottenburg (VR 18104 Nz) eingetragen.
- Zum 2. Patiententreffen im Herbst 1998 in Bad Rodach präsentiert der BVL e.V. seine

25 Jahre Leukodystrophie Vereinigung

Homepage und den ersten Flyer zum Krankheitsbild.

- 1999 richtet der BVL e.V. eine Geschäftsstelle ein. Der Vorstand wird von der Mitgliederversammlung wiedergewählt.
- Im Jahr 2000 erscheint das Leuko Journal (jährliches Informationsmedium für Mitglieder und Interessierte) zum ersten Mal.
- Das „BVL-Kochbuch“ mit speziellen Diät-Rezepten wird 2001 veröffentlicht. Die Mitgliederversammlung vom 5. Patiententreffen in Bad Rodach wählt neue Mitglieder in den Vorstand, nachdem die vorherigen Mitglieder nicht mehr zur Verfügung standen.
- Mit Ihrer großzügigen Spende ermöglicht es Familie Schmitt 2002 dem BVL e.V. das neu gegründete Leukodystrophie-Netzwerk (LEUKONET) finanziell zu unterstützen.
- Erste Informationen zum LEUKONET gibt es 2003 in Bad Rodach. Der BVL e.V. präsentiert krankheitsspezifische Flyer. Ein neuer Vorstand wird gewählt.
- Der Verein bekommt im Jahr 2004 eine neue Internet-Adresse (www.bvlev.de) und sucht den Erfahrungsaustausch mit anderen Selbsthilfeorganisationen (z.B. ULF). Zum 8. Patiententreffen präsentieren die Ärzte weitere Ergebnisse aus dem LEUKONET.
- Der BVL e.V. wird Mitglied der ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) im Jahr 2005. Das 9. Patiententreffen findet erstmals in Hannoversch Münden statt, gemeinsam mit dem Myelin Projekt Deutschland e.V. und dem PMS e.V. Im Vorfeld hatten sich dort die Projektleiter des LEUKONET getroffen und haben – zumindest teilweise – über die Entwicklungen im LEUKONET berichtet.
- Im Herbst 2006 (10. Patiententreffen in Han-



noversch Münden, wieder mit dem Myelin Projekt Deutschland und dem PMS e.V.) wird in den Vorträgen die interdisziplinäre Arbeit von Medizin, Chemie und Biologie sehr deutlich. Wie schon in den Jahren davor nutzen die Teilnehmer insbesondere den Samstagsabend intensiv zum Gedankenaustausch untereinander. Die Versteigerungen der – von Patienten gestalteten – Aquarelle begeistert die Teilnehmer.

- Im Jahr seines 10-jährigen Bestehens 2007 präsentiert sich der BVL e.V. auf dem Kongress der „Deutschen Neurologischen Gesellschaft“ in Berlin. Zeitgleich findet ein Besuch des Vorstands bei Frau Köhler (Gattin des Bundespräsidenten, Schirmherrin der ACHSE) statt. Der Meinungsaustausch im Schloss Bellevue, bei einer sehr kompetenten Gastgeberin, gibt den Vorstandsmitgliedern eine Plattform, die Interessen und die Ziele des BVL e.V. darzustellen.



Neue Vereinssoftware

Sabine van Swinderen

Als ich 2020 mein Amt als Kassiererin im ELA-Vorstand angetreten habe, bestand eine Herausforderung darin, die bisherige, auf einem dezentralen Server installierte Software durch eine cloudbasierte abzulösen. Insbesondere der stetige Mitgliederzuwachs und dessen Verwaltung sollte so einfach wie möglich und auch auf mehrere Vorstände verteilt werden.

Im März 2022 haben wir dann auf easyverein.com umgestellt, da diese sowohl die Mitgliederverwaltung als auch die Finanzverwaltung aus einer Hand bietet.

Eine große Arbeitserleichterung stellt jedoch die digitale Verwaltung dar: so können alle Dokumenten den jeweiligen Datensätzen zugeordnet werden. Eine aufwendige Papierablage ist damit überflüssig geworden. Dies hat sich besonders bewährt, da wir über ganz Deutschland verteilt arbeiten und somit keine Dateien oder gar Papier versenden müssen.

In einem nächsten Schritt möchten wir auch die Mitglieder einbinden: so könnt ihr eure Datensätze einsehen und uns Änderungen mitteilen.

Änderungsmitteilung

Name: _____ Vorname: _____

Meine Kontaktdaten haben sich geändert:

Alte Anschrift

Straße/Hausnr.: _____

PLZ/Ort: _____

Telefonnummer: _____

Festnetz: _____

Mobil: _____

eMail: _____

Neue Anschrift

Straße/Hausnr.: _____

PLZ/Ort: _____

Telefonnummer: _____

Festnetz: _____

Mobil: _____

eMail: _____

Meine Bankverbindung hat sich geändert:

IBAN: _____

BIC: _____

Bank: _____

Mandatsreferenz: MR0_____ (s. letzte Abbuchung Mitgliedsbeitrag)

Datum/Unterschrift: _____

Per Mail an info@elaev.de oder auf dem Postweg an die Geschäftsstelle, Am Bleichrasen 7, 35279 Neustadt

Was ist ein Orpha-Code?

Michael Scholz

In der ICD-10 ("International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems" zu deutsch und vereinfacht: Internationale Klassifikation der Krankheiten) ist die Verschlüsselung von Diagnosen in Deutschland in der ambulanten und stationären Versorgung nur für ein paar seltene Erkrankungen spezifisch erfasst. Viele seltene Erkrankungen sind in Gruppen zusammengefasst und einige nur mit unspezifischen Kennnummern codiert. Damit sind diese Daten unter anderem nicht nutzbar, um die spezielle Leukodystrophie zu bezeichnen.

Daher wurde auf europäischer Ebene im Rahmen des Portals für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs (ORPHANET) das Klassifikationssystem der Orpha-Kennnummern für seltene Erkrankungen entwickelt. ORPHANET ist eine Datenbank, die Informationen zu seltenen Krankheiten und Arzneimittel für seltene Krankheiten (Orphan Drugs) enthält.

Jeder seltenen Erkrankung der Datenbank ORPHANET ist eine spezifische Kennnummer, die sogenannte Orpha-Kennnummer (Orpha-Code) zugeordnet, das heißt, dass es bei 5000 - 8000 seltenen Erkrankung mehrere 1000 Orpha-Kennnummern gibt. Ziel des Projekts ist es, eine gemeinsame Anwendung von ICD-10 und Orpha-Kennnummern zu ermöglichen, indem diese mit Hilfe der Alpha-ID-SE verknüpft und in einer gemeinsamen Datei bereitgestellt werden. Hierdurch kann der Anwender durch eine einmalige Auswahl des Krankheitsnamens beide Kennnummern angeben. Auf diese Weise ist es möglich, standardisiert und vereinfacht eine Codierung der Seltenen Erkrankungen für die Belange der Versorgungszentren durchzuführen.

In Zukunft sollen, beginnend bei Behandlungen im stationären Bereich, die Orphacodes bei den Behandlungsdaten hinterlegt werden.

Aus Sicht von ELA ein richtiger und wichtiger Schritt und es sollte auch schnellstmöglich in den ambulanten Bereich einfließen, um die seltenen Erkrankungen spezifisch sichtbar zu machen.

Weitere Informationen findet ihr hier:

Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM)

https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Terminologien/Alpha-ID-SE/_node.html#Infos



Orphanet

www.Orphanet.net

Wieder ein besonderes Wochenende im Mai

Michael Scholz

Das traditionelle ELA-Familienwochenende ist jedes Jahr für viele Familien eine der seltenen Gelegenheiten, mal nicht die besondere Familie zu sein. Nach 2 Jahren der Coronabeschränkungen fand das Treffen endlich wieder im Jugendgästehaus Duderstadt statt.

Mit etwas weniger als 60 Teilnehmern war das erste Familientreffen nach Corona gut besucht und auch Familien, die dieses Jahr das erste Mal bei einem Vereinstreffen zu Gast waren, bekamen sehr schnell Anschluss und fühlten sich schnell daheim. Vor allem die Kinder fanden schnell zusammen, schlossen Freundschaften oder freuten sich, alte Freunde wiederzusehen.

Das lockere Begleitprogramm bot für jeden etwas. Da das Wetter mitspielte, konnten die Familien jeden Tag am Lagerfeuer mit Stockbrot Gemeinschaft erleben. Das ermöglichte viele gute Gespräche oder einfach nur geselliges Beisammensein.

Am Samstag haben wir einen Besuch bei dem Reha-Versorger Ottobock in der Nachbarschaft des Gästehauses angeboten, um sich „an der Quelle“ über Hilfsmittel zu informieren. Im Anschluss an die Führung hatte die Firma noch eine Überraschung für uns vorbereitet und übergab uns symbolisch eine Spende in Höhe von 1.000 Euro.

Nachmittags bestand die Möglichkeit, in der Wilhelm-Busch-Mühle Brot mit allen Sinnen zu erleben und auch selbst zu backen oder eine Wollwerkstatt im Naturerlebniszentrum Gut Herbigshagen zu besuchen, um aus Filz kleine Kunstwerke herzustellen.

Am Sonntag haben wir den Besuch des Sielmann Natur-Erlebnis zentrums und eine Wanderung angeboten. Das sonnige Wetter lud zum Kennenlernen der Tiere ein und am Ende konnten wir den Besuch entspannt im Café ausklingen lassen. Alter-

nativ konnte der Bärenpark Worbis mit einer kleinen Gruppe erkundet werden.

Die täglichen gemeinsamen Essenszeiten wurden rege für Gespräche und Erfahrungsaustausch genutzt. Das macht das Besondere an Familientreffen aus und viele freuen sich schon jetzt auf das nächste Treffen 2023, nachdem das Treffen am Montag bereits ausklang und die Heimreise anstand.

Vielen Dank an alle, die dieses Treffen möglich gemacht und organisiert haben. Die Planungen für das Treffen an Himmelfahrt 2023 waren zum Druckzeitpunkt dieses Journals bereits lange abgeschlossen. Mit etwas Glück kann man noch einen „Restplatz“ ergattern. Alle Informationen dazu findet ihr auf unserer Homepage www.elaev.de.



Unser 1. ELA-Treffen



Familie Pfister

Wir sind Stefan, Eva, Elisabeth (14), Aramis (8) und Ada (1) Pfister. Aramis hat Morbus Alexander mit juveniler Verlaufsform, Anfang 2019 bekamen wir die Diagnose und seit 2020 sind wir Mitglied bei ELA. Durch die Coronapandemie und andere Verpflichtungen hatten wir aber bisher keine Gelegenheit, bei einem Treffen dabei zu sein. Das änderte sich schließlich im November 2022:

Während aber am Freitagabend ELA-Mitglieder und -familien im Hotel in Hann. Münden eintrafen, einander begrüßten und das gemeinsame Wochenende einläuteten, saßen wir zuhause, 15 km vom Hotel entfernt, noch im Alltag fest. Stefan musste arbeiten, die Kinder kamen spät von der Schule nach Hause und so begann für uns das ELA-Wochenende erst am Samstagmorgen.

Nach frühem Aufstehen, Frühstück und "letzte Sachen für den Tagesausflug packen" - mit dem üblichen Stress dabei - saßen wir ca. halb 9 Uhr im Auto und fuhren nach Hann. Münden. Vor Ort angekommen versuchten wir uns erst einmal, mit Kind und Kegel im Schlepptau, zu orientieren. Sind wir hier richtig? Wo ist diese „Halle“, wo es um 9:00 Uhr losgehen soll? Hatten wir nicht mal irgendwas von Kinderbetreuung gelesen? Bleiben wir zusammen oder teilen wir uns lieber auf? Danke an dieser Stelle für den Info-Stand im Eingangsbereich, der gut sichtbar und sofort zu finden war!

Mit einigen anderen Nachzüglern trafen wir dann kurz nach 9 Uhr in der Halle ein, und lauschten anschließend den Vorträgen und Berichten. Wir

kannten zwar noch niemanden persönlich, aber einige Gesichter kamen uns von ELA-Videos oder aus dem Journal bekannt vor und wir hatten gleich das Gefühl „am richtigen Ort“ zu sein. Auch wenn die einzelnen Leukodystrophien und Schicksale verschieden und die Krankheiten selten sind, hier war man nicht mehr allein. Während Aramis in der Kinderbetreuung war - und die Zeit dort sehr genoss - kamen wir Erwachsene in den Pausen ins Gespräch mit anderen ELA-Mitgliedern. Dabei waren wir froh, dass oft andere auf uns zugingen, denn bei der Fülle der vielen Eindrücke und der Tatsache, dass unserer Kinder nebenbei bespaßt und versorgt werden wollten, war es nicht einfach, selbst andere anzusprechen. Leider fielen gerade die Vorträge aus, die für uns besonders interessant gewesen wären. Schade im ersten Moment, aber im Nachhinein war der Tag so für uns weniger durchgetaktet und uns blieb viel Zeit für Gespräche und unsere Kinder, welche zwischen der Kinderbetreuung und unserem improvisierten "Basislager" neben dem ELA-Stand im Foyer des Hotels hin und her wechselten.

Für Aramis war besonders der Besuch der Freiwilligen Feuerwehr am Nachmittag ein Highlight: das Feuerwehrauto bestaunen, in Feuerwehrmontur ein Foto von sich schießen lassen, ein Luftballon zum Spielen.

Als Tagesgäste, ohne Zimmer zum Zurückziehen, war es nicht einfach, zwischendurch zur Ruhe zu kommen und etwas Kraft zu tanken. Wir hatten selbst beim Abendessen immer noch Zweifel, ob Aramis und Ada solange „mitziehen“ würden, damit wir die angekündigte Clownerie am Abend noch miterleben könnten. Aber unsere Kinder haben uns überrascht: waren gestärkt durch das wunderbare Essen, fühlten sich wohl und genossen die Gesellschaft der anderen Familien, sodass wir erst nach einem wunderbaren Auftritt mit vielen Zaubertricks zum Staunen und vielen Momenten zum Lachen nach Hause fuhren.

Als wir am nächsten Morgen wieder in Hann. Münden ankamen, einer von uns zur Mitgliederversammlung ging und der andere mit den Kindern im Kinderbetreuungsraum spielte, war die Aufregung

vom Vortrag verschwunden. Nach nur einem Tag waren wir „angekommen“, fühlten wir uns nicht mehr neu, fremde Gesichter waren vertraut geworden. Der Betroffenenaustausch am Sonntagvormittag war für uns besonders hilfreich, zeigte uns Möglichkeiten, Einblicke in das Leben der anderen Familien, Perspektiven und gab Gelegenheit, in gemütlicher Runde zu reden.

Es war ein schöner Abschluss für eindrucksvolle eineinhalb Tage. Als wir nach dem Mittagessen den anderen Mitgliedern „Auf Wiedersehen“ sagten, waren die Worte keine Floskel, keine leere Phrase, sondern ein Wunsch. Es war unser erstes ELA-Treffen und definitiv nicht das letzte!

Mitgliederversammlung 2022

Michael Scholz

Am 13. November 2022 fand nach dem Frühstück im Trans World Hotel Auetal in Hann. Münden die Mitgliederversammlung mit 38 Teilnehmern statt und Björn Seidel führte als Moderator durch den Morgen.

Tobias Mentzel eröffnete die Versammlung und begrüßte alle anwesenden Mitglieder. Er freute sich, dass in diesem Jahr wieder ein gemeinsames Treffen an einem Standort und in Präsenz stattfinden konnte.

Unser Vorsitzender berichtete über die Arbeit des Vorstandes im Vorjahr. Er war sehr froh über die gute Zusammenarbeit. Mit aktuell 481 Mitgliedern, davon 59 Fördermitgliedern, hat sich die Mitgliederzahl von Ela Deutschland deutlich gesteigert. Im Tätigkeitsbericht berichtete er von den ELA-Treffen, von den Familienwochenenden, von der Beratung, Unterstützung von Patienten und Angehörigen, WhatsApp-Gruppen, Online-Austausche über Zoom, Ernährungstipps für AMNler, Webinaren und ELA-Symposien.

Er zeigte auf, in welche Forschungsprojekte wir investieren und dass wir uns für Fundraising und ein Neugeborenen-Screening auf bestimmte Leukodystrophien engagieren.

Mit Beispielen unterlegte er die Zusammenarbeit im Netzwerk zum Beispiel mit ELA International, der Achse, der Patientenvertretung im G-BA, LeuConect und den Austausch mit Pharmaunternehmen und Politikern.

Die Präsentation des Kassenberichtes zeigte die Finanzsituation des Vereins. Die Kassenprüfer bescheinigten ELA Deutschland, dass es absolut keine Unregelmäßigkeiten bei der Buchführung gab und bewerteten die Arbeit der Kassiererin als ausgesprochen transparent und einwandfrei. Der Gesamtvorstand wurde formal entlastet.



Im weiteren Verlauf beschloss die Mitgliederversammlung 2 Satzungsänderungen. Zum einen die Option für Online-Mitgliederversammlungen und zum anderen die Berufung und Abberufung von Beisitzern.

Die zur Wahl gestellten Mitglieder des Vorstandes stellten sich auf der Mitgliederversammlung vor und alle sechs nahmen die Wahl an. Neben bekannten Namen gab es auch zwei neue Gesichter im Vorstand: Daniel Wingenroth und Thorsten Rogmann wurden jeweils als stv. Kassierer und Schriftführer gewählt. Tobias bedankte sich als bestätigter Vorsitzender von ELA bei den alten und neugewählten Vorstandsmitgliedern und hob die besondere Bedeutung der ehrenamtlichen Arbeit für die Zukunft des Vereins hervor. Darüber hinaus stellten sich Özer Ince aus Hessen und Klaus Schlegelmilch aus Thüringen als Regionalvertreter zur Verfügung.

Es war schön beim diesjährigen ELA-Treffen, in dessen Rahmen auch die Mitgliederveranstaltung stattgefunden hat. Schon beim Frühstück tauschten sich die anwesenden Ärzte, Wissenschaftler und auch Mitglieder intensiv aus. Endlich mal wieder alte und neue Gesichter sehen und den traditionellen Samstagabend gemeinsam genießen.

Der Versand des formalen Protokolls der Mitgliederversammlung erfolgt mit der nächsten Einladung zur Mitgliederversammlung 2023.





Eine Geschichte von Schicksal, Forschung und neuer Hoffnung

Martin Büchler & Tobias Mentzel

„Neu Durchstarten!“ Das war das Thema, unter dem der erste Vortrag des ELA-Treffens stand. Tobias Mentzel, Vorsitzender von ELA Deutschland, motivierte zum gemeinsamen Engagement und machte deutlich, wie wichtig es für Seltene Erkrankungen ist, dass jeder Betroffene mit anpackt. Bereits kleine Aktionen und Spenden können viel bewirken. Dabei zeigte er zunächst auf, was hinter dem Motto „Betroffenen helfen und Forschung fördern“ steckt und wie wir diese Ziele erreichen können.

Insbesondere die Öffentlichkeitsarbeit ist für den Verein unglaublich wichtig. „Es muss den Menschen klar werden, was Leukodystrophien bedeuten und warum es so wichtig ist, daran zu forschen und zu helfen“ so Tobias Mentzel. An Beispielen von lokalen Medienbeiträgen zeigt er, wie wir ELA und Leukodystrophien bekannter machen können. Unterstützer und Mitmacher werden auch immer bei dem Newsletter, der Homepage und dem Journal gebraucht. „Es gibt so viele Projekte, die nur gelingen, wenn wir gemeinsam anpacken“ erklärt Tobias.

In einem zweiten Vortrag blickte der Vorsitzende unseres wissenschaftlichen Beirats Dr. Wolfgang Köhler auf die letzten 30 Jahre Leukodystrophie-Forschung zurück und gab einen Ausblick in die Zukunft.

Dem ersten Patienten mit Leukodystrophie begegnete Herr Köhler im Jahr 1987. Als junger Arzt berichtete er damals von dieser weitgehend unbekanntem Erkrankung und einem Verdacht auf „Adrenomyeloneuropathie“ bei der Versammlung der Berliner Neurologischen Gesellschaft. Da keinerlei Behandlungsmöglichkeiten für den Patienten in Deutschland zur Verfügung standen, hatte er die Möglichkeit, gemeinsam mit dem Patienten in die USA zu Dr. Hugo W. Moser zu fliegen. Er konnte sehr früh in seiner Karriere Dr. Hugo Moser, der Arzt, der auch im Film Lorenzos Öl bekannt wurde, kennenlernen und auch von ihm lernen.

Mit Lorenzos Öl erreichte die Erkrankung nicht nur die Öffentlichkeit, auch stand ein erster Behand-

lungsansatz zu Verfügung. Der nächste Meilenstein wurde einige Jahre später mit der Stammzelltherapie erreicht. Innerhalb kurzer Zeit nach den ersten Stammzelltherapien wurde nun auch mit der Entwicklung einer Ex-vivo Gentherapie bei ccALD begonnen und aktuell wird für Patienten mit AMN eine in-vivo Gentherapie erprobt.

Für Wolfgang Köhler haben Leukodystrophien „eine Geschichte von Schicksal, Forschung und neuer Hoffnung“. „Vor 30 Jahren kannten wir diese Erkrankung nicht einmal und jetzt sind endlich Therapien in der Entwicklung“ so Wolfgang Köhler. Die diagnostischen Möglichkeiten haben sich verbessert; in einigen Ländern wurde ein Neugeborenen-Screening eingeführt und es stehen neue Biomarker zur Beurteilung des klinischen Verlaufs und Abschätzung der Prognose zur Verfügung. Für mehrere Leukodystrophien wie MLD, ALD, GLD oder CSF1R stehen lebensrettende Stammzell-Transplantationen zur Verfügung. Zudem können einige Leukodystrophien (MLD, CCALD...) mittels Gentherapie behandelt werden.

Außerdem befinden sich aktuell viele Medikamente und neue Behandlungsansätze in der klinischen Forschung. Die Entwicklung der letzten 30-Jahre gibt Hoffnung, dass sich auch in den nächsten Jahren und naher Zukunft viel bewegen und verbessern wird. Um weitere Meilensteine und unser Ziel der Heilung und erfolgreichen Behandlung erreichen zu können, sieht Herr Köhler die international kollegiale Zusammenarbeit, den wissenschaftlichen Austausch und die finanzielle Unterstützung der Forschung als zentral.

Die gemeinsame Botschaft beider Vorträge lautet: es ist viel vorangekommen, aber wir haben einen noch längeren Weg zu gehen. Das schaffen wir nur, wenn wir zusammenarbeiten. Das gilt für Ärzte, Wissenschaftler aber auch für die Betroffenen selbst, die sich einsetzen müssen, um Therapien für Leukodystrophien möglich zu machen.

Im Anschluss der Vorträge wurde der medizinische Beirat auf die Bühne geladen zu einer spannenden offenen Fragerunde für alle Mitglieder.

Video-Reihe: ELA – Leben mit Leukodystrophie

Martin Büchler

Wir hatten glücklicherweise Dank der Projektförderung der IKK classic noch Budget für zwei weitere Filme und konnten so die Video-Reihe fortsetzen. Die neuen Videos zeigen euch nochmal zwei persönliche Schicksale und geben einen Einblick, was es bedeuten kann, mit einer Leukodystrophie zu leben. Wir wollen Mut machen für den offenen Umgang und positive Beispiele zeigen.

Ein herzlicher Dank geht an Alex, die sich die Zeit genommen hat, die Videos mit uns zu drehen und euch die Betroffenen mit ihren Fragen vorzustellen. Danke auch an Jens-Michael Kalb für Kamera, Schnitt und viel Geduld! Danke an Lena, Lukas und Özer fürs Mitmachen und die Offenheit.

Özer



Dieser Film zeigt Özers besonderes Schicksal und seinen Umgang mit Adrenomyeloneuropathie (AMN). Die AMN bezeichnet die milde Verlaufsform der Adrenoleukodystrophie (ALD), an der Frauen und Männer im Erwachsenenalter erkranken. Der Film macht deutlich, wie unterschiedlich der Weg zur Diagnose und wie individuell die Erkrankung betroffen macht. Auch der Morbus Addison schränkt viele Betroffene in ihrem Alltag und ihrer Gesundheit ein.



youtu.be/JPXe9iLd8pE

Benjamin



In einem zweiten Video zeigen wir euch Benjamin. Benjamin ist heute 3 Jahre alt und lebt von Geburt an mit Morbus Canavan. Wir durften einen Nachmittag lang mit ihm Hopsen, Lachen und sein. Lena und Lukas zeigen euch, was es für ihre Familie, ihr Umfeld und den Alltag bedeutet, Benjamin zu begleiten.



youtu.be/I5LIcsZTK1A

Webinar zum Sozialrecht

Michael Scholz

Das Sozialrecht ist ein großes und unübersichtliches Rechtsgebiet. Leistungen zu bekommen, nimmt viel Zeit in Anspruch und führt zu Stress und Ermüdung im belastenden Alltag. Vor diesem Hintergrund haben wir im Rahmen der ELA-Webinar-Reihe ein Seminar angeboten: Anna Mehlmann, eine Rechtsanwältin hat die Rechtsgebiete und aktuelle Themen aus den Bereichen der Kranken- und Pflegeversicherung vorgestellt.

Am 21. April 2022 durften wir sie via Zoom als Referentin begrüßen. Ihre Kanzlei zeichnet sich vor allem durch die juristische Expertise und die Fachkenntnisse im Bereich der Menschen mit Behinderungen aus. Sie selbst ist Mutter von Zwillingen und hat viele eigene Erfahrungen als pflegende Angehörige. Sie weiß, wovon sie redet, wenn es um die Bedürfnisse behinderter Menschen geht.

Durch die Veränderung ihrer Lebenssituation wechselte sie ihre Fachrichtung vom Wirtschaftsrecht zum Sozialrecht. Von allem ein bisschen reicht oft nicht aus, um anwaltlich gut zu vertreten, daher ihre Fokussierung auf ein Spezialgebiet. Und eine gute Rechtsvertretung, die die besonderen Situationen von Menschen mit multiplen Behinderungen kennt, ist rar.

„Kamera aus, Präsentation an, Frau Mehlmann, der Bildschirm gehört Ihnen.“ Nach dieser Ankündigung vom ELA-Moderator begann das Webinar. Sie führte in die Grundlagen des Sozialrechts als Teil des Öffentlichen Rechts mit seinen vielen Zweigen ein. Sie beschrieb die Aufgabe des Sozialrechts und fokussierte sich dabei auf relevante Leistungsträger. Ihr Rechtstipp war: immer die Zuständigkeiten beachten.

Im Schwerbehindertenrecht warb sie dafür, rechtzeitig anwaltliche Hilfe einzuholen, wenn ein GdB/Merkzeichen nicht so erteilt wird, wie man es für richtig hält. Rechtstipp: Ein GdB kann bei berechtigtem Interesse (z.B. aus steuerlichen Gründen) auch rückwirkend festgestellt werden. Das Sozialgericht Bremen hat 2018 entschieden, dass das Merkzeichen „aG“ auch leichter zugestanden werden kann (mehr dazu im Infokasten)

Pflegebedürftigkeit, Pflegegeld, Pflegesachleistungen, Kombinationsleistungen und die Abgrenzung der häuslichen Pflege mit selbst beschafften Pflegepersonen zur häuslichen Krankenpflege wurden erläutert. Daneben wurden wichtige Zugangsvoraussetzungen zur Häuslichen Krankenpflege und Verhinderungspflege erläutert. Rechtstipp zur Verhinderungspflege: Es muss kein Grund für die Nutzung der Verhinderungspflege angegeben werden, die Angabe „persönliche Angelegenheit“ genügt.

Außerdem hat sich der Leistungsbetrag der Verhinderungspflege zum 1.1.2022 auf 1.774 Euro erhöht. Der Entlastungsbetrag i.H.v. 125 Euro kann zusätzlich genutzt werden. Bei der besonderen ambulanten oder stationären Kinderhospizpflege wurde auf die Pflegegeldanrechnung (30 Euro täglich) hingewiesen und in der anschließenden Diskussion forderten viele Teilnehmern von der Politik, dies zu ändern, da es Familien in finanzielle Nöte bringen kann oder Familien auf die Inanspruchnahme verzichten.

„Versicherte haben Anspruch auf individuelle Beratung und Hilfestellung durch die Krankenkasse zu den Leistungen der Hospiz- und Palliativversorgung“ empfahl Frau Mehlmann im Webinar. In einem weiteren Baustein wurde zum Rechtsschutz berichtet, wo auch auf die verschiedenen Kosten eines Verwaltungs- oder Sozialgerichtsverfahrens eingegangen wurde.

In der anschließenden, offenen Runde wurden Fragen zu Doppelversorgungen, Reha-Buggys, mehrfache Inanspruchnahme von Zuschüssen zu wohnraumverändernden Maßnahmen, Kurzzeitpflege und vieles mehr diskutiert. Darüber hinaus fand ein reger Erfahrungsaustausch der Mitglieder untereinander statt. Dabei wurde auch darauf hingewiesen, dass eine anwaltliche Rechtsvertretung auch überregional möglich ist und Beratungen via Telefon oder Videokonferenzen stattfinden können.

Das Teilnehmerfeedback war durchweg positiv. Für jeden war etwas dabei, es war kurzweilig und unterhaltsam. Die Teilnehmer haben im Anschluss

AGS Online Treffen 2022

Jana Blaurock

Als wir 2015 die Diagnose AGS bei unserem Sohn Nicklas bekamen, gab es nicht viele Informationen zu der Erkrankung. Der Arzt gab mir einen Handzettel mit einer Kurzbeschreibung und einen Kontakt zu einer anderen betroffenen Familie. Noch im Krankenhaus rief ich sie an und wir führten ein langes Gespräch. Ich erfuhr, dass es ein Forschungsteam in Dresden gibt, das sich mit AGS beschäftigt und bekam viele gute Ratschläge, an die ich heute noch denke. Das Gespräch gab mir Kraft und Hoffnung.

Seit 2016 bin ich Ansprechpartnerin für Familien mit AGS über ELA eV. Über die Webseite bekomme ich regelmäßig Anfragen von Familien, die nach der Diagnose auf der Suche nach Antworten sind. Ich freue mich, dass wir mittlerweile mehr fundierte Informationen über die Erkrankung geben und die Eltern unterstützen können.

Wir haben auch eine AGS-WhatsApp-Gruppe um uns untereinander auszutauschen. Mittlerweile umfasst sie über 40 Mitglieder.

Auf vielfachen Wunsch der Familien haben wir im April 2022 erstmalig ein Online-AGS-Familientreffen organisiert. Es war ein guter Mix aus Fachvorträgen und Erfahrungsberichten von Betroffenen. Frau Prof. Lee-Kirsch, Frau Prof. Schütz und Frau Dr. Novotna haben über die Neuheiten in der Forschung und therapeutische Möglichkeiten bei spastischer Parese berichtet. Ein weiteres Highlight waren die Gespräche mit Linus und Hussein - zwei außergewöhnliche junge Männer, die selbst AGS haben und mit uns über ihre Erfahrungen gesprochen haben.

Das Online-Treffen war zusammenfassend eine sehr gute Plattform zum Austausch mit Experten und Betroffenen. Die rege Beteiligung hat bestätigt, dass wir auch künftig Online-Treffen planen werden. Ein weiterer Vorteil: Wer es verpasst hat, kann sich die Aufzeichnung jederzeit auf der Webseite von ELA auch nachträglich noch anschauen.

noch ein „kleines Handout“ erhalten. Habt ihr eine Rechtsproblematik, bei der ihr anwaltliche Unterstützung benötigt, kontaktiert die Rechtsanwältin gerne persönlich. Oder wählt frei eine andere Rechtsanwältin oder einen Rechtsanwalt. Hilfreich kann auch die Beratung bei der EUTB, SoVD oder vergleichbaren Organisationen sein.

Rechtstipp: Trotz Rollator hat man Anspruch auf Merkzeichen „aG“

Es gibt knapp acht Millionen schwerbehinderte Menschen in Deutschland. Ihnen wurde ein Grad der Behinderung (GdB) von mindestens 50 zugestanden. Doch es geht nicht nur um den GdB, strittig sind häufig auch die Merkzeichen, die auf dem Schwerbehindertenausweis eingetragen werden, etwa das Zeichen „aG“, die Abkürzung für außergewöhnliche Gehbehinderung. Hiermit hat man u.a. besondere Rechte beim Parken.

Das Sozialgericht Bremen hat mit Urteil vom 29.11.2018 entschieden, dass das Merkzeichen auch zugestanden werden kann, wenn Menschen zwar noch kurze Stücke gehen können, sich dabei aber an einem Rollstuhl oder Rollator festhalten müssen (Az. S 20 SB 297/16). Verhandelt wurde in Bremen über die Klage eines gehbehinderten, beim örtlichen Jobcenter angestellten Juristen, der das Merkzeichen aG für sich beanspruchen wollte. Der Betroffene kann wegen einer spastischen Störung des Nerven- und Muskelsystems höchstens 20 Meter laufen – und dann auch nur, wenn er sich ständig dabei an seinem Rollator festhalten kann. Für längere Strecken nutzt er einen Rollstuhl.

Das zuständige Versorgungsamt gestand ihm einen GdB von 80 zu, verweigerte jedoch das Kennzeichen aG, da eine praktische Gehunfähigkeit – vergleichbar mit einem doppeloberschenkelamputierten Mann – nicht vorliege.

Das sah das Sozialgericht anders. Nach der seit 2018 geltenden gesetzlichen Neuregelung in § 229 Abs. 3 SGB IX müsse hierfür neben dem GdB von 80 mindestens eine „erhebliche mobilitätsbezogene Teilhabebeeinträchtigung“ vorliegen. Für das Merkzeichen aG sei eine „absolute Gehunfähigkeit“ nicht erforderlich. Mit dem Merkzeichen aG und den damit verbundenen Parkerleichterungen werde der Kläger zudem in der Ausübung seines Berufes unterstützt.

Kontaktdaten:

Rechtsanwältin
Anna Mehlmann
Heiler Straße 40
51647 Gummersbach
www.kanzleispecialneeds.de
Telefon: 022612058654
E-Mail: info@kanzleispecialneeds.de



AMN bei Frauen - Erste Ergebnisse der Leuconnect-Umfrage zur Lebensqualität

Dr. Lisa Schäfer

Adrenoleukodystrophie (ALD) ist die häufigste Form der Leukodystrophie, die durch eine Mutation im ABCD1-Gen verursacht wird. Der Gendefekt führt zu einer Anhäufung von sehr langkettigen Fettsäuren in den Körperzellen, die das Myelin des Rückenmarks, der peripheren Nerven und, bei zerebraler Verlaufsform, auch des Gehirns schädigen, was als zerebrale ALD bezeichnet wird.

Aufgrund des X-chromosomalen Erbgangs der ALD wurde lange Zeit angenommen, dass Frauen mit ALD lediglich Genträgerinnen sind und aufgrund ihres zweiten gesunden X-Chromosoms symptomlos bleiben. Die klinische Erfahrung und erste wissenschaftliche Studien zeigen jedoch, dass eine beträchtliche Anzahl an Frauen mit ALD auch Symptome einer Adrenomyeloneuropathie (AMN) entwickelt, einer langsam fortschreitenden Myelopathie (Schädigung des Rückenmarks) und peripheren Neuropathie (Schädigung der peripheren Nerven), wobei ein Morbus Addison (Nebenniereninsuffizienz) bei Frauen mit unter 1% sehr selten ist. Die AMN bei Frauen ist vor allem durch Gangstörungen, Schwäche, Sensibilitätsstörungen und Schmerzen in den Beinen sowie Blasen- und Darmfunktionsstörungen gekennzeichnet. Im Gegensatz zu Männern beginnt die AMN bei Frauen in einem höheren Alter, meist ab dem 40. Lebensjahr, schreitet langsamer voran und zeigt sehr selten eine Beteiligung des Gehirns wie bei der zerebralen ALD (Häufigkeit unter 1%). Die AMN-Symptome bei Frauen mit ALD werden jedoch häufig unterschätzt, übersehen oder fehlinterpretiert, z. B. als Multiple Sklerose. Leider kommt es häufig vor, dass Frauen, die unsere Leukodystrophie-Ambulanz in Leipzig aufsuchen, berichten, dass ihre wohnortnahen ambulanten Ärzt*innen symptomatische Verläufe bei Frauen nicht erkennen und geschilderte Beschwerden nicht ernst nehmen oder sie als psychosomatisch abtun. Andererseits wissen Frauen mit ALD oft selbst nicht, dass sie im Laufe ihres Lebens Symptome entwickeln können und ignorieren, dass gelegentliches Stolpern und Gleichgewichtsstörungen sowie häufiges Wasserlassen und gele-

gentliche Inkontinenz Anzeichen für eine AMN sein können. Männliche Patienten unserer Ambulanz reagieren oft recht überrascht, wenn wir sie nach dem gesundheitlichen Zustand ihrer Mütter oder anderer Genträgerinnen in ihren Familien fragen, was darauf hindeutet, dass das Bewusstsein und das Wissen über symptomatische Verläufe bei Frauen mit ALD in vielen Familien noch immer nicht vorhanden sind.

AMN bzw. ALD ist nicht heilbar, aber die Symptome können durch verschiedene Behandlungen gelindert und damit die Lebensqualität der Betroffenen erhöht werden. Deshalb ist es unser Ziel, die ALD bei Frauen weiter zu erforschen, um nicht nur das Bewusstsein für symptomatische Verläufe bei Frauen und ihren Gesundheitsversorgern zu schärfen, sondern auch, um neue Behandlungsmöglichkeiten zu entwickeln, die die Lebensqualität der Betroffenen verbessern.

Seit Oktober 2019 führen wir die Fragebogenstudie „Lebensqualität bei Frauen mit ALD“ durch, in der wir die Häufigkeit von symptomatischen Verläufen bei Genträgerinnen der ALD und die Auswirkungen der Symptome auf ihr psychisches Wohlbefinden und ihre Lebensqualität in Selbstberichten erfassen. Dank der Unterstützung von ELA International konnten wir die Umfrage im Jahr 2020 auf den internationalen Bereich ausweiten, so dass Frauen weltweit online in fünf verschiedenen Sprachen (Französisch, Englisch, Deutsch, Italienisch und Spanisch) an der Studie über die Plattform „Leuconnect“ teilnehmen können. Die Studie wurde bis 2023 verlängert und die Registrierung ist weiterhin für Frauen mit ALD möglich, die noch nicht an der Umfrage teilgenommen haben. Ziel ist es, möglichst viele ALD-Genträgerinnen zu erreichen, da aussagekräftige, wertvolle Ergebnisse nur mit einer hohen Anzahl von Teilnehmerinnen jeden Alters mit und ohne Symptome möglich sind.

Bislang haben über 200 Frauen mit ALD im Alter zwischen 18 und 85 Jahren weltweit an der Umfrage teilgenommen. Die meisten Teilnehmerinnen stammten aus Deutschland (65%),

gefolgt von Frankreich (17%) und den USA (8%). Nach eigenen Angaben leiden 70 % der Frauen in der vorliegenden Stichprobe an Symptomen der AMN, vor allem an Gangstörungen (91 %), Blasen-funktionsstörungen (80 %) und Gefühlsstörungen in den Beinen (80 %). Die Häufigkeit der selbstberichteten AMN-Symptome nahm mit dem Alter zu, sodass 85 % der bisher befragten Frauen über 40 Jahren AMN-Symptome berichteten, während symptomatische Verläufe bei jüngeren Frauen unter 40 Jahren seltener auftraten (22 %). Die in der vorliegenden Erhebung ermittelten Häufigkeiten symptomatischer Verläufe sind jedoch mit Vorsicht zu betrachten und stellen höchstwahrscheinlich eine Überschätzung der tatsächlichen Zahl der Fälle in der Allgemeinbevölkerung dar. Schließlich wissen wir nicht, wie viele Frauen in der Bevölkerung ihr Leben lang symptomlos bleiben und nichts von ihrem Gendefekt wissen, oder wie viele Frauen AMN-Symptome haben, aber fälschlicherweise mit Multipler Sklerose diagnostiziert wurden.

Darüber hinaus deuten die vorläufigen Ergebnisse unserer Studie darauf hin, dass die Lebensqualität symptomatischer Frauen mit ALD in mehreren Bereichen des täglichen Lebens und des Wohlbefindens enorm beeinträchtigt ist: 26 % der Frauen mit AMN in der aktuellen Stichprobe berichteten über Anzeichen einer behandlungsbedürftigen klinischen Depression, 15 % über Selbstmordgedanken, 73 % über chronische Schmerzen, 81 % über Schlafprobleme, 38 % über sexuelle Funktionsstörungen und 47,3 % über ein Restless-Legs-Syndrom. Frauen mit AMN-Symptomen gaben zudem eine geringere Lebensqualität in Bezug auf die körperliche Gesundheit im Vergleich zu Frauen ohne Symptome an, während sich Frauen mit und ohne Symptome in ihrer Lebensqualität bezüglich ihrer psychischen Gesundheit nicht unterschieden. Allerdings berichteten symptomatische Frauen, die Mutter eines von ALD betroffenen Jungen waren, über eine reduzierte soziale Teilhabe und eine geringere psychische Gesundheit im Vergleich zu symptomatischen Frauen ohne betroffenen Sohn. Zusammenfassend lässt sich sagen, dass die aktuelle Studie auf deutliche Einschränkungen im körperlichen und psychischen Wohlbefinden bei Frauen mit AMN-Symptomen hinweist, die sich erheblich auf die Lebensqualität der Betroffenen auswirken. Dies unterstreicht die Bedeutung eines multidisziplinären Ansatzes in der klinischen Versorgung von Frauen mit AMN, der neben der

symptomatischen Behandlung der AMN-Symptome auch bei Bedarf psychologische Unterstützung und sozialmedizinische Beratung und Hilfen berücksichtigt, insbesondere bei Frauen mit familiärer Häufung der Erkrankung und besonderer Belastung durch die Pflege von Angehörigen. Vor diesem Hintergrund prüfen wir in der seit Mai 2022 laufenden Interventionsstudie „SMART-ALD“ die Machbarkeit und Wirksamkeit eines neuen multidisziplinären Lifestyle-Programms, welches das Wohlbefinden und die Lebensqualität von Frauen mit AMN durch eine intensivere, multidisziplinäre Beratung und Betreuung erhöhen soll. Die Studie „SMART-ALD“ wurde von ELA International mit einer Summe von 240.000 Euro gefördert.

Im Rahmen der Studie „SMART-ALD“ erhalten die Teilnehmenden neurologische, psychologische und sozialmedizinische Beratungen sowie eine krankheitsspezifische Ernährungsberatung und ein individuell angepasstes körperliches Fitnessprogramm. Alle Termine finden online über Videosprechstunde statt, sodass eine Teilnahme deutschlandweit von zu Hause aus möglich ist. Insgesamt nehmen aktuell 68 Frauen mit AMN an der Studie teil, wovon die Hälfte der Frauen das Lifestyle-Programm für 12 Monate erhält, die andere Hälfte nach einer Wartezeit von 6 Monaten am Programm für weitere 6 Monate teilnimmt. Ziel ist es, die Lebensqualität der Frauen 6 Monate nach Teilnahme an SMART-ALD mit der Lebensqualität der Frauen ohne SMART-ALD (Wartezeit) zu vergleichen um die Wirksamkeit des Lifestyle-Programms festzustellen. Ergebnisse der Studie werden Ende 2023 erwartet und anschließend in einer internationalen Fachzeitschrift sowie über die Kanäle von ELA Deutschland und ELA International veröffentlicht.

Sie wollen einen wertvollen Beitrag zur Forschung leisten? Dann melden Sie sich gerne auf der Plattform „Leuconnect“ an (www.leuconnect.com). Hier werden Sie regelmäßig über neue Studienaufrufe informiert, können online an wissenschaftlichen Befragungen teilnehmen und erhalten eine Rückmeldung über die neuesten Erkenntnisse aus der aktuellen Forschung zu Leukodystrophien! Sie haben Fragen zu AMN bei Frauen? Melden Sie sich gerne bei uns in der Leukodystrophie-Sprechstunde am Universitätsklinikum Leipzig.

Ansprechpartnerin: Dr. Dipl.-Psych. Lisa Schäfer,
E-Mail: lisa.schaefer@medizin.uni-leipzig.de
Tel.: 0341 – 97 20086

Facebook, WhatsApp und Co



In der Corona-Pandemie haben wir damit begonnen, mit unseren Mitgliedern auf digitalen Wegen in Kontakt zu treten.

Newsletter

Seit Sommer 2020 gibt es einen Newsletter, der in regelmäßigen Abständen versendet wird und euch über bevorstehende Veranstaltungen oder auch Neuigkeiten in der Leukodystrophie-Forschung informiert.

Für den Newsletter könnt ihr euch unter www.elaev.de anmelden.

Webinare

Über Zoom haben wir dann die ersten Webinare zu unterschiedlichen Krankheitsbildern angeboten und Stammtische für Betroffene und Angehörige durchgeführt.

Diese finden auch weiterhin in unregelmäßigen Abständen statt. Hierzu findet ihr Informationen auf unserer Homepage www.elaev.de/aktuelles/online-treffen/



Webinare

Selbstverständlich findet ihr uns auch weiterhin auf Facebook, wo wir euch auf den neuesten Stand zu Veranstaltungen rund um Leukodystrophien und ELA Deutschland e.V. bringen.



WhatsApp-Gruppen



Inzwischen erfreuen sich auch unsere WhatsApp-Gruppen immer größerer Beliebtheit, da hier der Austausch schneller und unkomplizierter ist als per Mail oder Zoom.

Folgende Gruppen stehen Euch hier zur Verfügung:

ELA Erwachsene

(Ansprechpartner: Martin Büchler und Sabine van Swinderen)

Frauen mit AMN

(Ansprechpartner: Sabine van Swinderen)

ELA-Angehörige

(Ansprechpartner: Birgit Richter und Sabine van Swinderen)

MLD

(Ansprechpartner: Michael Scholz)

Familien

(Ansprechpartner: Michael und Tobias Mentzel)

Wenn ihr in eine – oder mehrere – Gruppen aufgenommen werden möchtet, schreibt uns dazu eine Email mit eurer Handy-Nummer an info@elaev.de oder wendet euch direkt an einen der Ansprechpartner.

Diese erreicht ihr wie folgt:

martin.buechler@elaev.de

sabine.vanswinderen@elaev.de

michael.scholz@elaev.de

birgit.richter@elaev.de

tobias.mentzel@elaev.de



So können Sie helfen

...per PayPal

Dazu einfach den Code mit dem Smartphone einscannen und einmalig oder regelmäßig spenden



... per Lastschrift oder Überweisung

ELA Deutschland e.V.
Volksbank Alzey-Worms eG
IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01

Bestätigung für das Finanzamt über eine Zuwendung an ELA Deutschland e.V.

Gilt bis 300,00 € in Verbindung mit Ihrem Kontoauszug

Spenden an ELA Deutschland e.V. sind gem. §10 b Abs. 1 EStG steuerlich abzugsfähig. ELA Deutschland e.V. ist wegen Förderung des öffentlichen Gesundheitswesens und der Gesundheitspflege mit Freistellungsbescheid bzw. Anlage zum Körperschaftsteuerbescheid des Finanzamtes Limburg-Weilburg, StNr. 30 250 58949, vom 26.07.2021 für den letzten Veranlagungszeitraum 2017-2019 nach § 5 Abs. 1 Nr. 9 des Körperschaftsteuergesetzes von der Körperschaftsteuer und nach § 3 Nr. 6 des Gewerbesteuergesetzes von der Gewerbesteuer befreit.

Es wird bestätigt, dass die Zuwendung nur zur Förderung der öffentlichen Gesundheitspflege verwendet wird.

Mit herzlichem Dank für Ihre Spende

ELA Deutschland e.V.



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.

Am Bleichrasen 7

35279 Neustadt-Speckswinkel

oder einscannen und per Mail an die info@elaev.de

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:

ELA Steckbrief

Was ist ELA?

Wir sind ein engagierter Selbsthilfeverein, mit dem Ziel, an Leukodystrophie Erkrankten zu unterstützen und zu ver. Ein medizinisch-wissenschaftlicher Beirat, bestehend aus Ärzten und Wissenschaftlern, unterstützt uns dabei.

Wie kann man uns erreichen?

Achim Kaisinger • Am Bleichrasen 7 • 35279 Neustadt
Telefonisch unter: **0176 / 69896462**
E-Mail: info@elaev.de

Wer sitzt im Vorstand?

1. Vorsitzender:	Dr. Tobias Mentzel
2. Vorsitzender :	Martin Büchler
1. Schriftführer :	Michael Scholz
2. Schriftführerin :	Thorsten Rogmann
1. KassiererIn:	Sabine van Swinderen
2. Kassierer:	Daniel Wingenroth

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)
 - 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 unterstützen bei der Organisation von Spendenläufen 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 **ELA-Treffen** 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

Wieviel Mitglieder hat ELA?

Bei ELA finden sich über 490 Mitglieder mit insgesamt 13 verschiedenen Leukodystrophien

Unser medizinischer Beirat

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

Erstmals Metachromatische Leukodystrophie im Neugeborenen-Screening in Deutschland erkannt

Michael Scholz

Können Leukodystrophien in einem Neugeborenen-Screening (NGS) erkannt werden und die Patienten vor Symptombeginn therapiert werden? Diese Frage ist mittlerweile für die metachromatische Leukodystrophie (MLD) beantwortet. Im Sommer 2022 wurde das erste Kind im Rahmen eines deutschen Pilot-Screenings für metachromatische Leukodystrophie (MLD) diagnostiziert. Für dieses Kind wird die verfügbare Gentherapie „Libmeldy“ bei ihrem Einsatz wahrscheinlich ein normales Leben ermöglichen.

1960 begann die Erfolgsgeschichte des Neugeborenen-Screenings in Deutschland. Das erste Screening suchte nach der Erkrankung Phenylketonurie (PKU). In den nachfolgenden Jahrzehnten wurden weitere Screenings eingeführt. Mittlerweile umfasst das Neugeborenen-Screening in Deutschland rund 20 angeborene Krankheiten. Circa 1 von 1.300 Neugeborenen weist eine der Zielkrankheiten auf. Frühe Diagnostik und Therapie ermöglichen für Betroffene eine bessere Entwicklung und oft sogar ein normales Leben.

Im Allgemeinen kann man zu Neugeborenen-Screenings sagen, dass sich positive Screening-Befunde etwa bei einem von fünf Neugeborenen bestätigen. Eine zügige Abklärung von Verdachtsdiagnosen ist essenziell, da bei einigen Erkrankungen die Therapie zur Vermeidung von Langzeitschäden direkt nach der Geburt begonnen werden muss. Zu den häufigsten Befunden zählen bspw. primäre Hypothyreose (1 : 3.338), Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (1 : 5.262) und Mukoviszidose (1 : 5.400). Durch die Identifikation neuer Varianten der Zielkrankheiten steigen die Patientenzahlen und die Therapien müssen an die Manifestationsformen angepasst werden. Die genaue Diagnose und Behandlungsplanung bei teilweise lebenslang notwendigen Therapien sollten in einem spezialisierten Zentrum erfolgen.

Durch verbesserte Diagnose und Therapie steigt bei vielen Patienten die Lebenserwartung. Der Erfolg des Neugeborenen-Screenings ist abhängig von einer sich anschließenden qualifizierten Behandlung, doch selbst bei lebenslanger Therapie ist nicht für alle Krankheiten Symptombefreiheit garantiert. Angaben zur Lebenserwartung und zum Ergebnis stammen aktuell meist aus kleinen Kollektiven; Register für diese Krankheiten sind daher dringend notwendig. Neue, noch experimentelle Therapien werden in Studien geprüft. Der anhaltende Transfer aktueller Forschungserkenntnisse in die Behandlung benötigt die Expertise von ausgebildetem Fachpersonal in Behandlungszentren. Die spezielle Stoffwechselmedizin, wie die Endokrinologie, Pulmonologie und Immunologie, zukünftig als Zusatzweiterbildung auch in der deutschen Weiterbildungsordnung zu verankern, wäre ein wichtiger Schritt, um der Komplexität der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen Rechnung zu tragen.

Neben anderen Voraussetzungen für ein NGS ist es essentiell, dass eine Therapie zur Verfügung steht. Für die MLD ist dies in Deutschland mit der Gentherapie Libmeldy seit 2021 der Fall. Die erste Gentherapie wurde in Tübingen 2022 auch schon durchgeführt, einzelne weitere Gentherapien sind geplant.

In einigen Einzelstaaten der USA und Großbritannien wird für die MLD bereits ein Neugeborenen-Screening angeboten, aber es wurde noch kein betroffenes Baby erkannt.

In Norddeutschland wird seit etwas mehr als einem Jahr eine Pilot-Studie mit Beteiligung der Medizinischen Hochschule in Hannover und einem österreichischen Labor durchgeführt. Bei – im Moment noch – weniger als 100.000 Screenings ergab sich kurz vor Weihnachten bereits die nächste Früherkennung eines betroffenen Kindes.

Es zeigt sich, dass ein valides, zweischrittiges

Verfahren zur Erkennung von betroffenen Babys erschaffen wurde. Damit ist ein weiterer Schritt erfolgt, um das NGS deutschlandweit in das Standardverfahren zu übernehmen.

Ermöglicht hat dies ein Engagement des Pharmaunternehmens Orchard therapeutics (Otx), die auch die Gentherapie anbietet. Im Herbst hat Otx in Florenz eine internationale Konferenz zum Stand des Neugeborenen-Screenings ausgerichtet. Auch ELA war virtuell dabei und konnte informieren und

auch selbst Informationen sammeln. Darüber sind nicht nur neue Kontakte entstanden. Ziel ist es, die Früherkennung der MLD in die Kinderrichtlinie entsprechend § 26 SGB V aufzunehmen, um damit die Finanzierung der Screenings zu sichern und perspektivisch allen neugeborenen Kindern ein Leben ohne MLD zu ermöglichen. Für einen Antrag arbeiten wir mit verschiedenen Experten zusammen.

Wir wissen aber aus Erfahrungen anderer Screening-Anträge, dass es ein mehrjähriger Prozess sein wird.

Neue Therapiestudien für die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie

Dr. Christa-Caroline Bergner

Die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie ist die häufigste peroxisomale Leukodystrophie. Der klinische Verlauf betroffener Männer und Frauen ist sehr variabel und kann eine Nebenniereninsuffizienz, spastische Paraparese und Polyneuropathie (Adrenomyeloneuropathie, ANM) oder sogar die schwere Verlaufsform einer lebensbedrohlichen Entzündung des zentralen Nervensystems umfassen. In der Regel sind Frauen geringer betroffen als männliche Genträger, auch wenn diese trotzdem oft unter deutlichen Symptomen und einer relevanten Einschränkung der Lebensqualität leiden.

Der Krankheit liegt ein Defekt des ABCD1 Transporters zu Grunde, welcher in allen Körperzellen auf Peroxisomen die Aufnahme von überlangkettigen Fettsäuren reguliert, damit diese dort abgebaut werden können. Eine Folge des Gendefekts ist die Anreicherung der überlangkettigen Fettsäuren in allen Geweben und Körperflüssigkeiten.

Bisher gibt es für die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie nur sehr eingeschränkte Therapiemöglichkeiten. Zerebrale Verlaufsformen können in frühen Stadien durch eine hämatopoetische Stammzelltransplantation behandelt werden. Regelmäßige Verlaufskontrollen sind daher bei männlichen Genträgern unerlässlich, um das therapeutische Zeitfenster nicht zu verpassen. Diese Therapie bringt die Entzündung des zentralen Nervensystems zum Stillstand, kann jedoch nicht vollständig die schleichende Zunahme der Ein-

schränkungen des Rückenmarkes und der peripheren Nerven oder die Nebenniereninsuffizienz aufhalten. (Inwieweit transplantierte Patienten einen milderen Verlauf der AMN haben, ist allerdings noch nicht vollständig verstanden und soll in geplanten Studien untersucht werden (siehe dazu den getrennten Studienaufruf)). Hier stehen in der Regel nur symptomatische Therapieansätze, z.B. zur Modulation neuropathischer Schmerzen, der Reduktion der Spastik oder der Blasenstörungen und durch den Ersatz von Nebennierenrindenhormonen zur Verfügung.

Verschiedene neue Therapieansätze zielen auf eine Verbesserung des Abbaus der überlangkettigen Fettsäuren über die Beeinflussung des biochemischen Abbauwegs. Eine Auswahl der Studien, die im kommenden Jahr am Universitätsklinikum Leipzig stattfinden, soll hier vorgestellt werden:

Das Studienzentrum in Leipzig wird voraussichtlich ab dem Frühjahr des kommenden Jahres an der multizentrischen, randomisierten Phase 1b Studie zur Überprüfung des Präparats VK0214 in Patienten mit AMN teilnehmen. VK0214 ist ein Aktivator des Thyreoid Rezeptors beta, der den ABCD2 Rezeptor auf Peroxisomen induziert. ABCD2 Rezeptoren weisen eine hohe Ähnlichkeit zu ABCD1 Rezeptoren auf, die im Rahmen der X-ALD geschädigt sind. Sie können deren Funktion teilweise kompensieren. Daher erhofft man sich von einer Vermehrung der ABCD2 Transporter durch das Präparat einen wesentlichen Schritt zur Normalisierung der überlangkettigen Fettsäuren. Das Medikament wurde bereits



UNIVERSITÄT
LEIPZIG

Medizinische Fakultät



Universitätsklinikum
Leipzig

Medizin ist unsere Berufung.

Verlauf der AMN / X-ALD nach Stammzelltransplantation im Kindesalter Teilnehmer für Ultralangzeit-Studie am Uniklinikum Leipzig gesucht!

Studienleitung: PD. Dr. med. Jörn-Sven Kühl, Klinik für Pädiatrie des Universitätsklinikums Leipzig in
Zusammenarbeit mit Dr. Wolfgang Köhler, Leiter der Leukodystrophiesprechstunde des Universitätsklinik Leipzig;
Dr. Lisa Schäfer, Psychologin; Frau Aglaia Töpfer, Doktorandin

Hintergrund

Die X-chromosomale Adrenoleukodystrophie (X-ALD) ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, welche zu einer Vielzahl von Symptomen vor allem im neurologischen Bereich führt. Im Kindesalter entwickeln circa 30% der betroffenen Jungen aufgrund des Gendefekts gefährliche Entzündungen im Gehirn, welche ungestoppt zu einem raschen Verlust körperlicher und kognitiver Funktionen bis zum vegetativen Zustand und frühzeitigen Tod innerhalb von 2-3 Jahren führen.

Die Transplantation von hämatogenen Stammzellen (HSZT) stellt derzeit die effektivste Behandlung dar, um diese Entzündung zu stoppen. Dabei werden diese Vorläuferzellen, sogenannte Stammzellen, von gesunden verwandten oder unverwandten Spender*Innen gewonnen und nach einer Vorbereitung des Empfängers, einer Konditionierung, diese über die Blutbahn zugeführt. Durch diese neuen, gesunden Stammzellen kann der Krankheitsprozess vermindert und sogar aufgehalten werden. Zwischen 1997 und 2012 wurden 34 Patienten mit X-ALD an der Universitätsklinik Charité unter der Leitung von Dr. Kühl transplantiert. Die Ergebnisse im kurzfristigen Verlauf (im Median 108 Monate nach Transplantation) zeigen bisher positive Ergebnisse sowohl bei Patienten, die bis dato keine Symptome hatten, als auch bei symptomatischen Patienten (Kühl et. al., 2017).

Aufruf

Bisher existieren jedoch kaum Studien über den Langzeitverlauf nach einer solchen Transplantation von hämatogenen Stammzellen bei Patienten mit X-ALD. Unklar bleibt auch, welche Auswirkungen die Stammzelltransplantation auf eine spätere Adrenomyeloneuropathiesymptomatik im Erwachsenenalter bei Männern hat, die sich unter anderem klinisch in Gang- und Gleichgewichtsstörungen, Blasenfunktionsstörung und Muskelschwäche zeigt.

Unser Ziel der jetzigen Untersuchung ist es, mindestens 10 Jahre nach der Transplantation eine detaillierte Nachuntersuchung der inzwischen volljährigen Patienten mit X-ALD vorzunehmen, welche im Kindesalter aufgrund zerebraler Verlaufsform transplantiert wurden. Uns ist es wichtig, die Effekte der Transplantation im Langzeitverlauf zu erheben, um damit auch die künftige Versorgung der Patienten nach Stammzelltransplantation zu optimieren. Eine Studienteilnahme umfasst ein diagnostisches Gespräch (Anamnese), eine Testung der neurologischen Funktion (Elektromyografie), eine Bildgebung vom Kopf und Rückenmark (MRT), eine neuropsychologische Testung der intellektuellen Fähigkeiten (IQ) und eine Blutentnahme. Besonders berücksichtigt wird dabei das Auftreten AMN-Beschwerden, das heißt auf das Vorhandensein oder die Progredienz von Muskelbeschwerden wie Muskelschwäche, gestörte Sensibilität oder Gangstörungen. Die Testung findet am Universitätsklinikum Leipzig unter Studienleitung von Dr. Kühl und Dr. Köhler statt. Umfang der einmaligen Nachuntersuchung wird sich auf maximal 2 Tage belaufen. Durch Ihre Teilnahme leisten Sie einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit X-ALD und der Forschung an dieser seltenen Erkrankung.

Ziel dieser Studie ist, Möglichkeiten und eventuelle Risiken der Therapie mit Stammzellen zu erkennen, um die Erkrankung sicherer und effizienter behandeln zu können.

Falls Sie sich angesprochen fühlen und Interesse haben, an dieser Studie teilzunehmen, melden Sie sich gerne. Bei Fragen stehen wir Ihnen selbstverständlich zur Verfügung. Sie erreichen uns:

Joern-Sven.Kuehl@medizin.uni-leipzig.de Wolfgang.Koehler@medizin.uni-leipzig.de

Lisa.Schaefer@medizin.uni-leipzig.de toepper.aglaia@gmail.com

in einer Phase 1 Studie an gesunden Probanden untersucht. Hier fand sich eine gute Verträglichkeit mit geringem Nebenwirkungsprofil (insbesondere leichte Erhöhung der Leberwerte).

Die Phase 1b Studie dient zunächst der Überprüfung der Sicherheit und Tolerabilität des Medikaments. Es soll darüber hinaus die Pharmakokinetik, d.h. die Geschwindigkeit der Aufnahme und des Abbaus des Medikaments und der Einfluss auf die überlangkettigen Fettsäuren untersucht werden. Dazu werden in unterschiedlichen Phasen unter regelmäßiger Überwachung der jeweiligen Verträglichkeit steigende Dosen erprobt, um die letztlich geeignete Zieldosis zu finden. Eine Überprüfung des therapeutischen Effekts ist in diesem Stadium noch nicht vorgesehen. Die eigentliche Studienphase beträgt nur 4 Wochen und beinhaltet z.T. stationäre Aufenthalte für wenige Tage auf der Studieneinheit (+ bis zu 3 Wochen Screening und 1 Woche Nachbeobachtungsphase). Die Studie ist verblindet, ein Teil der Teilnehmer erhält ein Placebo-Präparat. Das Präparat wurde von der Firma Viking Therapeutics entwickelt und untersucht.

In einer weiteren – voraussichtlich in der zweiten Hälfte dieses Jahres beginnenden – Studie soll das Präparat PLX770 in der AMN untersucht werden. PLX770 ist ein Aktivator der Adenosinmonophosphat-aktivierten Proteinkinase (AMPK oder AMPK). Die AMPK ist ein zentrales Molekül verschiedener Stoffwechselwege der Zelle und spielt insbesondere eine Rolle bei der Regulierung von Prozessen, die unter Energiemangel und Fasten stattfinden. Es konnte gezeigt werden, dass in Geweben und Zellen von Patienten mit X-ALD die Aktivität der AMPK vermindert ist. Durch eine pharmakologische Aktivierung der AMPK erhofft man sich verschiedene positive Effekte, darunter eine Reduktion von Entzündungsprozessen, eine verbesserte Funktion des Energiehaushalts der Nervenzellen, eine Induktion des ABCD2 Transporters und damit einen verbesserten Abbau der überlangkettigen Fettsäuren.

Die Studie dient der Bestimmung der Pharmakodynamik und –kinetik und damit der Ermittlung einer optimalen Dosis zur Behandlung. Die Auswirkungen der Behandlung auf Biomarker und Level der überlangkettigen Fettsäuren werden untersucht, während klinische Parameter auch in dieser Studie noch nicht bestimmt werden.

Das Medikament ist in verschiedenen Phase 1 und 2a Studien bei anderen Erkrankungen (nicht-alkoholische Fettleber) mit insgesamt ca. 300 Personen bereits getestet worden. Schwere Nebenwirkungen sind nicht festgestellt worden, leichtere Nebenwirkungen traten in Form von Kopfschmerzen und Leberwerterhöhungen auf. Die Studie erfolgt mit open-label (ohne Placebo), bei der Patienten randomisiert eine von zwei möglichen Medikamentendosen zugewiesen werden. Nach einer maximal 4 Wochen dauernden Screeningphase werden Patienten für 12 Wochen mit dem Medikament behandelt. Visiten finden alle 4 Wochen im Studienzentrum statt. Nach Abschluss der Behandlung erfolgt eine Nachbeobachtung, die mit einer erneuten Visite 2 Wochen nach Ende der Behandlung abschließt. Die multizentrische Studie wird von der Firma POXEL durchgeführt.

Schließlich wird voraussichtlich ebenfalls im kommenden Jahr eine Studie zur Gentherapie bei Patienten mit AMN stattfinden. Mit Hilfe einer viralen Genföhre, die in den Rückenmarkskanal appliziert wird, soll dabei eine Korrektur des Gendefekts direkt in den Nervenzellen des Rückenmarks erreicht werden. Dadurch soll ein Fortschreiten der Adrenomyeloneuropathie verhindert werden. Die multizentrische Studie wird zunächst an wenigen Standorten und mit einer sehr eingeschränkten Anzahl von Patienten durchgeführt werden. Die Verabreichung des Präparats erfolgt einmalig, gefolgt von einer längeren Nachbeobachtungszeit, in der die Verträglichkeit und Wirksamkeit des Medikaments überprüft werden soll.

Somit sind im kommenden Jahr einige neue therapeutische Ansätze auf dem Weg in die klinische Erprobung. Auch wenn die Wirksamkeit der Präparate noch belegt werden muss und der Weg zu einer Zulassung noch weit ist, stimmen diese Entwicklungen doch optimistisch, dass in näherer Zukunft die therapeutischen Möglichkeiten für die X-chromosomale Adrenoleukoystrophie deutlich erweitert werden können. Für die genannten Studien werden geeignete Teilnehmer gesucht.

Sie haben Fragen zu den geplanten Studien bei X-ALD? Melden Sie sich gerne bei uns in der Leukodystrophie-Sprechstunde am Universitätsklinikum Leipzig bei Dr. Köhler und Dr. Bergner:

**Wolfgang.Köhler@medizin.uni-leipzig.de
Caroline.Bergner@medizin.uni-leipzig.de**

Rehabilitationsmöglichkeiten für erwachsene Leukodystrophie-Patienten

Sabine van Swinderen

Dieses Thema hat in den vergangenen Jahren mehr und mehr an Bedeutung gewonnen. Zum einen gibt es immer mehr Patienten mit seltenen Erkrankungen, die das Erwachsenenalter erreichen, zum anderen werden auch immer mehr Erwachsene mit seltenen Genmutationen identifiziert. Damit wird ein weiteres (Problem-)Feld eröffnet: die Teilhabe und Integration in die Gesellschaft und auch den Beruf. Regelmäßige Rehabilitationsaufenthalte sollen die Integration in Familie, Freundeskreis und ggfs. Beruf sichern und die Pflegebedürftigkeit reduzieren. Aber nicht jede Klinik ist dazu geeignet – insbesondere dann, wenn zu wenig oder gar kein Wissen über die Besonderheiten einer genetisch bedingten Erkrankung und deren Auswirkungen vorhanden sind.

Im Rahmen des ELA-Treffens vom 11. – 13.11.2022 in Hann. Münden konnten wir Dr. Carsten Schröter gewinnen, der in einem Workshop über Rehabilitationsmaßnahmen von erwachsenen Leukodystrophie-Patienten referierte.

Dr. Schröter ist Chefarzt der neurologischen Abteilung der Klinik Hoher Meißner in Bad Sooden-Allendorf in Nordhessen. Seit 20 Jahren werden dort schwerpunktmäßig pro Jahr 1.250 Patienten mit (seltenen) neuromuskulären Erkrankungen behandelt, darunter ca. 100 Patienten mit hereditärer spastischer Spinalparalyse (HSP).

Die Symptome der Leukodystrophien sind mit denen der HSP vergleichbar, speziell die im Erwachsenenalter auftretende Adrenomyeloneuropathie (AMN). Neben spastischen Para- oder Tetraparesen kann es zu Ataxien und Gleichgewichtsstörungen, Blasenentleerungsstörungen, kognitiven Störungen, Epilepsien kommen. In seltenen Fällen auch zu endokrinen Störungen, wie dem Morbus Addison.

Welche Patienten können in der Klinik Hoher Meißner aufgenommen werden?

- Jugendliche und Erwachsene (ab 16 Jahren)
- Barthel-Index plus Frühreha-Barthel: mindestens 30 Punkte
- kein Tracheostoma
- keine Dauerbeatmung
- keine beaufsichtigungspflichtige Orientierungsstörung (Verwirrtheit)
- keine beaufsichtigungspflichtige Verhaltensstörung

Therapiemöglichkeiten

Einige Symptome von Leukodystrophien sind mit einer symptombezogenen Therapie wie bspw. Antispastika, Antiepileptika (auch zur Schmerzbehandlung), Spasmolytika oder Botulinum-Toxin behandelbar. Ein wesentlicher Bestandteil für alle Leukodystrophien sind die unterschiedlichen Physiotherapien sowie Ergotherapie und Logopädie. Aber auch sozialmedizinische Aspekte wie die Wiedereingliederung in den Beruf, Förderung durch Werkstätten oder die Versorgung mit Hilfsmitteln sind Teil des Angebots.

Physiotherapie bei Leukodystrophien

Im Vordergrund der Krankengymnastik stehen das (manuelle) Dehnen der spastischen (verkrampften) Muskulatur sowie Funktionstraining. Daneben kommen auch Techniken der Manuellen Therapie, Propriozeptive Neuromuskuläre Fazilitation (PNF) und die Verfahren nach Voijta und Bobath zum Einsatz.

Die Dehnung wird auch zur Behandlung und Prävention von Kontrakturen (weichteilbedingte Funktionseinschränkung) angewandt. Neben der durch den Therapeuten ausgeführten manuellen Dehnung, kann diese ggfs. auch selbst ausgeführt werden. Weiterhin besteht im Einzelfall bei sehr schwerer Spastik die Möglichkeit, durch die Anwendung von Schienen und Lagerungsprogrammen oder seriellen Gipsverbänden eine Dehnung zu erwirken. Allerdings weisen Studien bei verschiedenen Erkrankungen darauf hin, dass die Wirkung

der Dehnung nur eine geringe Verbesserung auf die Gelenkbeweglichkeit und die Bewegungsfähigkeit insgesamt hat. Dagegen kann die Dehnung bei den Betroffenen die Schmerzen unter Umständen sogar verstärken. Dehnen ist bei degenerativen spastischen Erkrankungen dennoch meist sinnvoll, um fortschreitende Kontrakturen zu vermeiden, es sollte aber nicht als einzige physiotherapeutische Maßnahme angewendet werden.

Grundsätzlich dient die Physiotherapie zur Anbahnung und Förderung motorischer Funktionen und der willkürlichen Bewegung auf den Muskeltonus. Im Hinblick auf die Nebenwirkungen ist die Physiotherapie der medikamentösen Spastikbehandlung deutlich überlegen.

Therapie der Spastischen Gangstörung

Zur Behandlung der spastischen Gangstörung kommen auch physiotherapeutische Maßnahmen zum Einsatz. Eine davon ist das aufgabenspezifische repetitive Training. Das Prinzip des repetitiven Trainings besteht in der häufigen Wiederholung gleicher oder gleichförmiger Bewegungen. Hierzu eignen sich bspw. das Laufband, der Gangtrainer/Lokomat, aber auch das Fahrrad (e-bike) oder das Ergometer bzw. ein Beinbewegungstrainer (TheraTrainer, Motomed). Die geräteunterstützte Bewegungstherapie soll durchgeführt werden um die aktive Funktion beim spastischen Syndrom zu fördern ohne dabei den spastischen Muskeltonus zu erhöhen.

Funktionelle Elektrostimulation bei Paraspastik der Beine

Eine weitere Therapiemöglichkeit zur Reduzierung der spastischen Tonuserhöhung und Besserung der Gangfunktion ist die Anwendung der funktionellen Elektrostimulation (zyklische funktionelle Elektrostimulation, FES).

Hierbei erfolgt die Stimulation eines Nervs, hier des Nervus peroneus, mit resultierender Muskelbewegung im Verlauf des Gangablaufs. Dabei soll durch das Anheben des Fußes verhindert werden, dass die Zehen hängenbleiben und der Betroffene dadurch stolpert oder stürzt.

Ganzkörpervibration

Vibrationsplattformen (Galileo, SRT, Wellengang) werden eingesetzt zur

- Spastikminderung
- Optimierung der Koordination (Stand-/

- Gangsicherheit, Gleichgewicht)
- Standfunktion
- Gelenkmobilisation und Kontrakturentlastung
- Erleichterung von Alltagsfunktionen
- Schmerzbehandlung
- Eigenübungsprogramm

Nicht anwendbar ist die Vibration bei Gelenkprothesen (Hüfte, Knie), da sich hierdurch die Prothesen lockern können oder bei implantierten Hirn- oder Herzschrittmachern. Ebenfalls kontraindiziert ist die Behandlung bei Osteoporose, da im ungünstigsten Fall Mikrobrüche entstehen können.

Orthesen

Hier gibt es zur Unterstützung der Fußhebung eine breite Palette von Produkten, angefangen von der Bandage bis hin zur Carbon-Schiene. Vor der Verordnung eines entsprechenden Hilfsmittels ist das vorherige Austesten wichtig.

Ergotherapie

Die Ergotherapie beinhaltet ähnliche Ansätze wie die Physiotherapie, der Schwerpunkt liegt aber in der Kräftigung oder Entspannung von Arm- und Rumpfmuskulatur.

Daneben werden auch Hilfsmittel getestet und verordnet. Diese reichen z. B. von der Greifzange über den Rollator, Rollstuhl und dem Gehstock bis hin zum Badewannenlifter.

Ebenfalls unerlässlich ist das Beüben der alltagsrelevanten Aufgaben inkl. der Beratung zur ergonomischen Gestaltung des (beruflichen) Arbeitsplatzes.

Physikalische Therapie

Dazu zählen die klassische Massage, Wärme- und Kälteanwendungen (Thermotherapie) sowie die Elektrotherapie.

Logopädie

Zur Therapie von Sprech- und Schluckstörungen wie Verschlucken, Aspiration mit Lungenentzündung oder vermehrter Speichelfluss kommt die Logopädie zum Einsatz.

Weitere Therapieangebote

Neben den zuvor genannten Therapieangeboten werden auch die Atemschulung und Entspannungsangebote wie Autogenes Training, Progressive Muskelentspannung nach Jacobson sowie Feldenkrais eingesetzt.

Wissenschaft und Forschung

Krankheitsverarbeitung bei Leukodystrophien

Diese findet bei Bedarf im psychologischen und ggf. ärztlichen Einzelgespräch statt.

Wöchentlich findet eine psychologisch betreute Gesprächsgruppe speziell für Patienten mit HSP und Leukodystrophie mit dominierender Spastik statt.

So wird der informelle Austausch mit Gleichbetroffenen gefördert und perspektivisch auch der Umgang mit der Erkrankung verbessert.

Sozialmedizinische Beratung

Regelmäßig finden Gruppenvorträge zu sozialmedizinischen und sozialrechtlichen Themen wie

Schwerbehinderten- oder Pflegerecht statt.

Für Berufstätige wird das Angebot durch Beratung zur Erhaltung der Leistungsfähigkeit im Berufsleben oder bzgl. der Berentung ergänzt.

Ziel der Rehabilitation

Zusammenfassend ist das Ziel der Rehabilitation die Verbesserung von Funktionen und Fähigkeiten sowohl in der Alltagsbewältigung als auch in der sozialen Integration (Beruf, Familie, Freizeit) und nicht zuletzt die Verbesserung der Lebensqualität.



Wenn Ihr auf unseren Verein aufmerksam machen möchtet, können wir euch 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.

Neue Erkenntnisse über das Aicardi-Goutières Syndrom

Prof. Dr. med. Min Ae Lee-Kirsch

Das Aicardi-Goutières Syndrom (AGS) ist eine entzündliche Erkrankung, die sich im Säuglingsalter als Enzephalopathie mit Unruhe, Dystonie und dem Verlust erlernter motorischer Fähigkeiten manifestiert und von Fieberschüben begleitet werden kann. In der Bildgebung finden sich Verkalkungen der Basalganglien, Zeichen einer Leukodystrophie sowie eine Hirnatrophie. Meistens führt die Erkrankung zu einer schweren Entwicklungsverzögerung mit Rumpfhypotonie, Tetraspastik, Mikrozephalie und geistiger Behinderung. Aus den Beobachtungen der letzten Jahre weiß man jedoch mittlerweile, dass das klinische Bild sehr variabel sein kann. So gibt es Kinder, die erst im Kleinkindalter erste Symptome zeigen und dann meist sehr viel milder betroffen sind. Manche Kinder zeigen eine isolierte Spastik der Beine ohne intellektuelle Beeinträchtigung.

Das AGS wird zu den Typ 1-Interferonopathien gezählt, einer Gruppe genetisch bedingter seltener Erkrankungen, die durch eine Fehlfunktion des angeborenen Immunsystems hervorgerufen werden. Gemeinsames Kennzeichen ist eine unkontrollierte Aktivierung von Typ 1-Interferon (IFN), einem Botenstoff des Immunsystems, welcher der Abwehr von viralen Infektionen dient. Pathogenetisch liegen den Typ 1-Interferonopathien Störungen im Stoffwechsel und in der immunologischen Erkennung von körpereigenen Nukleinsäuren zu Grunde, die bei AGS-Patienten vom Immunsystem fälschlicherweise als virale Nukleinsäuren erkannt werden und so das Immunsystem aktivieren, obwohl keine Virusinfektion vorliegt. Ausdruck einer systemischen Typ 1-IFN-Aktivierung ist eine sogenannte Interferon-Signatur in Blutzellen, die im Gegensatz zum IFN- α im Liquor bei fast allen Patienten nachweisbar und daher diagnostisch hinweisend ist. Im Verdachtsfall lässt die klinische Präsentation jedoch keine sicheren Rückschlüsse auf die zugrunde liegende genetische Ursache zu, sodass zur Sicherung der Diagnose eine genetische Analyse erforderlich ist.

Das AGS kann durch Mutationen in einem von mindestens neun Genen (TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B,

RNASEH2C, SAMHD1, IFIH1, ADAR, LSM11, RNU7-1) verursacht werden. Das AGS wird in den meisten Fällen autosomal rezessiv vererbt. Dies bedeutet, dass beide Kopien des ursächlichen Gens bei einem Betroffenen verändert sind. Beide Eltern sind jeweils gesunde Anlageträger einer veränderten Genkopie, die sie an ihr betroffenes Kind weitergegeben haben. In einigen Fällen kann bereits eine veränderte Genkopie ein AGS hervorrufen.

In den letzten Jahren haben Januskinase (JAK)-Inhibitoren, welche immunmodulatorisch bzw. Immunsuppressiv wirken, besondere Aufmerksamkeit erhalten. Sie können der chronischen Typ 1-IFN-Aktivierung entgegen wirken und so den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen. Die bisherige Off-label-Anwendung von JAK-Inhibitoren wie Ruxolitinib und Baricitinib zeigt eine klinische Verbesserung bei guter Verträglichkeit, wobei das Ausmaß der Verbesserung stark von der neurologischen Schädigung zum Zeitpunkt des Therapiebeginns abhängt. Irreversible Gehirnschäden können nicht beeinflusst werden, daher sollte eine Therapie so früh wie möglich nach Beginn der Erkrankung erfolgen. Haut- und Lebersymptome sprechen besonders gut auf JAK-Inhibition an. Das Konzept der therapeutischen Anwendung der JAK-Inhibition basiert auf wissenschaftlichen experimentellen Erkenntnissen sowie wie der klinischen Anwendung in einzelnen Fällen oder kleineren Fallserien. Es gibt bisher keine Plabebo-kontrollierten klinischen Studien zur Wirksamkeit, daher sind kontrollierte klinische Studien notwendig. Dies ist bei seltenen Erkrankungen sehr schwierig. Derzeit sind weitere Medikamente, die die Typ 1-IFN-Achse angreifen, in Entwicklung. Ob und wie weit diese auch für Patienten mit AGS geeignet sind, muss durch weitere zukünftige Bemühungen in der klinischen Forschung bzw. in klinischen Studien geklärt werden.

Neue Untersuchungsergebnisse: Das Futter entscheidet!

Ulrike Eigner

Mit rund 50 Teilnehmer:innen stieß der Ernährungs-Workshop am 12. November 2022 auf dem Familientreffen in Hannoversch Gmünden wieder auf großes Interesse. Herr Dr. Schwadorf und sein Team der Zentralen Analytik der Universität Hohenheim hatten uns weitere 24 Lebensmittel bezüglich des Gehalts an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren analysiert. So steht uns inzwischen eine Liste von 133 Lebensmitteln mit ihrem Gehalt an den relevanten Fettsäuren C22:0, C24:0 und C26:0 zur Verfügung.

Von Elisabeth Elind, Ernährungswissenschaftlerin und AMN-Betroffene aus Norwegen, kam die Anregung, bei Lachs und Geflügel den Einfluss des Futters zu untersuchen. So schickten wir Wildlachs nach Hohenheim. Herr Dr. Doktor Schwadorf organisierte für uns ein Bio-Hähnchen, das mit Getreide gefüttert worden war. Elisabeths Hypothese bestätigte sich. Wildlachs, der sich ohne menschliche Fütterung von Krebsen, Krabben und Garnelen ernährt, enthält fast keine überlangkettigen gesättigten Fettsäuren gegenüber dem Zuchtlachs, der deutlich höhere Werte an ungünstigen Fettsäuren aufweist. Somit stellt Wildlachs eine wertvolle Quelle für Fischölfettsäuren dar, die Entzündungsprozessen im Körper entgegenwirken. Auch Kabeljau, Dorade und Seelachs haben ein günstiges Fettsäure-Profil, während Zuchtlachs, Matjes, Thunfisch und Regenbogenforelle bei AMN eher selten auf dem Speiseplan stehen sollten.

Ähnlich wie bei Wildlachs verhält es sich auch beim Bio-Hähnchen, das auf Getreidebasis gefüttert wird. Der Gehalt an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren war in der Analyse verschwindend gering gegenüber dem Hähnchenfleisch, bei dem konventionell gefüttert wurde. Einer weiteren Frage sind wir nachgegangen: Wir wollten wissen, ob sich durch Erhitzen der Gehalt an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren in Milchprodukten senken lässt. Doch genau das Gegenteil ist der Fall. So enthielt der Pudding, bei dem die Milch aufgeköchelt wurde, deutlich mehr ungünstige Fettsäuren als die Puddingmischung vor dem Kochen. Auch im Käse

verdoppelte sich der Gehalt an überlangkettigen gesättigten Fettsäuren beim Backen bei 175° C Heißluft schon in den ersten 5 Minuten. In den weiteren 15 Minuten erhöhte sich der Gehalt noch etwas.

Bei den weiteren Lebensmittel, die untersucht wurden, stachen Roggenmischbrot, Baguette, Langkornreis und Skyr als vorteilhaft hervor. Das Käseersatzprodukt Simply V enthält mittlere Gehalte an ungünstigen Fettsäuren, so dass hier genauso gut auf Käse zurückgegriffen werden kann, insbesondere die Käsesorte Tilsiter der Molkerei Heinrichstaler, die über Kaufland vertrieben wird. Das neu gezüchtete high oleic Sonnenblumenöl, also ein Sonnenblumenöl mit hohem Gehalt an einfach ungesättigten Fettsäuren (vergleichbar mit Raps- und Olivenöl) enthält hohe Gehalte ungünstiger Fettsäuren und ist damit nicht zu empfehlen.

Weitere Lebensmittelanalysen haben gezeigt, dass ungeschälte Mandeln noch günstiger sind als geschälte, dass Gummibärchen mit Überzug aus Carnaubawachs nicht schlechter abschneiden als diejenigen mit Zuckerüberzug, dass auch Lakritz wenig ungünstige Fettsäuren aufweist und Carobpulver (Johannisbrotpulver) eine gute Alternative zu Kakao darstellt. In Olivenöl frittierte Kartoffel-Chips liegen im Mittelfeld. Interessant wäre es, diese mit herkömmlichen Chips zu vergleichen.

Wer die aktuelle Liste mit den Lebensmittelanalysen und/oder die aktuelle Übersicht der Ernährungsempfehlungen haben möchte, kann sich gerne per Mail bei mir melden, unter meiner Mail-Adresse. In einem Telefonat stehe ich Ihnen anschließend (nach telefonischer Vereinbarung) zur Verfügung, die Liste und Empfehlungen zu erläutern.

Dr. Ulrike Eigner

(Dipl.-Ökotrophologin, Ernährungsberaterin VDOe)

Praxis für Ernährungsberatung und -therapie Dr. Ulrike Eigner

Ernst-Kreuzling-Str. 17 97437 Haßfurt - Sylbach

Tel.: 09521/95 45 46

E-Mail: eigner@ernaehrungsberatung-therapie.de

Homepage:

www.ernaehrungsberatung-therapie.de

Krankheitslast und Unterstützungsbedarf bei Kindern mit metachromatischer Leukodystrophie (MLD)

Michael Scholz

Auf dem ELA-Treffen im November 2022 hat Frau Dr. Kehrer im Rahmen eines Workshops aktuelle Studienergebnisse vorgestellt, die sich inhaltlich mit den Belastungen durch die Metachromatische Leukodystrophie (MLD) befassen.

Unter anderem waren unsere Mitglieder des wissenschaftlichen Beirates, Dr. Christiane Kehrer und Dr. Samuel Gröschel vom Universitätsklinikum Tübingen in Deutschland, an einer Studie beteiligt, die die Krankheitslast und den Unterstützungsbedarf bei Kindern mit MLD in Deutschland ausgewertet haben.

Die Metachromatische Leukodystrophie (MLD) ist eine seltene, genetische, neurodegenerative Erkrankung. Pathogene Varianten im ARSA-Gen führen zu einer krankhaften Reduzierung der Acrylsulfatase A mit Folge einer Demyelinisierung im zentralen und peripheren Nervensystem. Betroffene leiden unter zahlreichen neurologischen Symptomen, verlieren im Verlauf der Erkrankung ihre motorischen und kognitiv-sprachlichen Fähigkeiten und sterben oft frühzeitig. Detailinformationen zur Erkrankung finden sich auf der Homepage von ELA unter dem folgenden Link: <https://elaev.de/leukodystrophien/arten/mld/>

Das Ziel dieser Studie ist die Erfassung der Krankheitslast und des Unterstützungsbedarfs von Kindern mit MLD in Deutschland im Hinblick auf die Ressourcen des Gesundheitswesens und der Belastung der Patientenfamilien.

Durch die Auswertung von Elternfragebögen hat man Querschnittsdaten zu Versorgungsaspekten von 83 Patienten mit MLD erhoben. Weitere Daten zum Langzeitverlauf wurden durch Telefoninterviews an einer Follow-up Gruppe von 19 Patienten mit Erkrankungsbeginn vor dem 16. Lebensjahr und in fortgeschrittenem Stadium der Erkrankung erhoben. An dieser Studie waren, nach einem vereinsinternen Aufruf, viele ELA-Familien beteiligt.

- Einige wesentliche Ergebnisse waren, dass fast alle Patienten im fortgeschrittenen Krankheitsstadium unter vielfältigen neurologischen Symptomen wie Spastik, Rumpfschwäche und Schluckstörung litten. Über die Hälfte zeigte Schmerzen und entwickelten eine Epilepsie. Darüber hinaus zeigten viele Patienten klinische Probleme beim Nahrungstransport und Störungen bei der Nahrungsausscheidung sowie Probleme mit der Gallenblase.

- Baclofen, Omeprazol, Movicol und Vigabatrin waren die am meisten verabreichten Medikamente. Die Dauermedikation umfasste bis zu 15 Medikamente pro Patient.

- Es war auffallend, dass die Hauptlast der Krankenhausaufenthalte durch Maßnahmen zur Diagnosestellung verursacht wurden. Gleichzeitig berichteten die Familien, dass nur wenige stationäre Intensivmaßnahmen notwendig waren.

- Die Hilfsmittelversorgung änderte sich im Krankheitsverlauf von einer aktiven Versorgung, zum Beispiel mit einem Rollator, einer Unterschenkelprothese, Talker oder Aktivrollstuhl zu einer passiven Versorgung, zum Beispiel Schrägliegebrett, Sitzschalen, Absaugungen oder Pflegebett.

- Die Physiotherapie war die führende Behandlungsform im fortgeschrittenen Krankheitsstadium während Ergotherapie und Frühförderung in den Frühstadien führte. In der Logopädie erfolgte im frühen Stadium eher Sprachbehandlung und im späteren Krankheitsverlauf die orofaziale Stimulation.

- Angst vor der Zukunft war für die Familien die Hauptbelastung, gefolgt von Umgang mit Mitleid und Alltagsbelastungen. Die Phase der Diagnosestellung und die Abbauphase waren für die Familien belastender als das Endstadium der Erkrankung.

- Alle Patienten und deren Familien bezogen vollumfängliche Sozialleistungen.

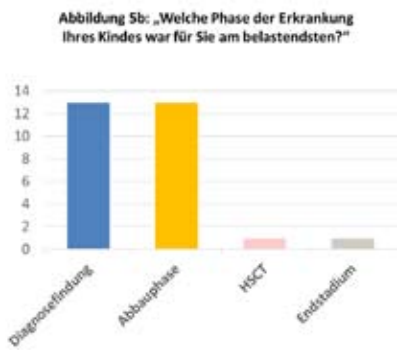
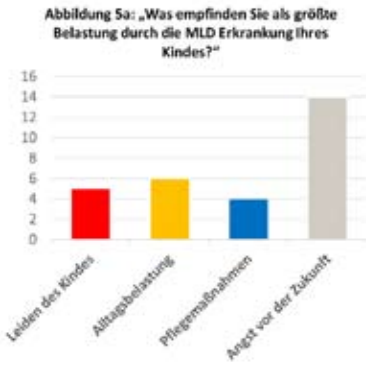
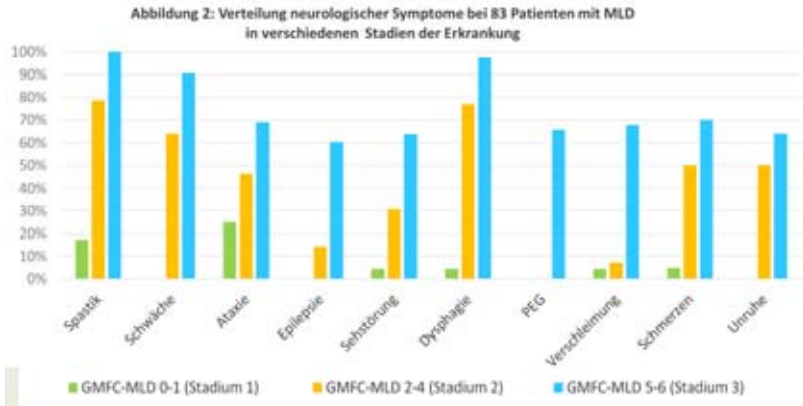
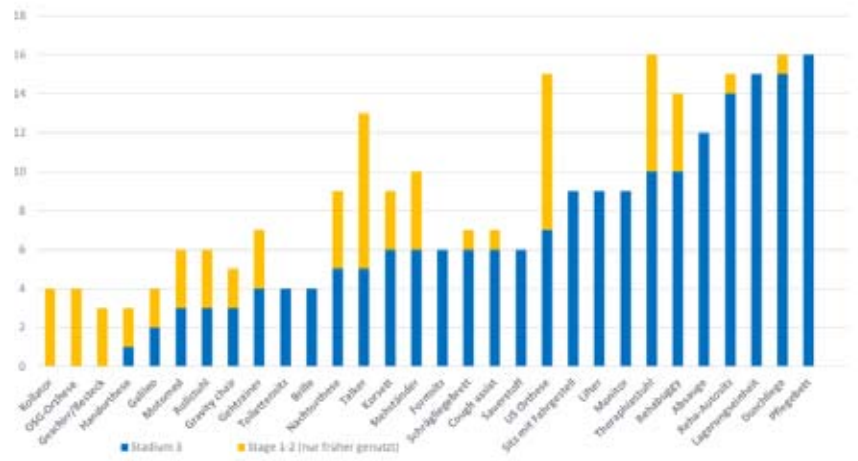


Abbildung 6: Verteilung von Art und Anzahl von Hilfsmitteln bei MLD Patienten der Follow-up Gruppe (n=19) nach Krankheitsstadium (wenn von mehr als zwei Patienten genutzt)



Exemplarische Ergebnisse aus dem wissenschaftlichen Poster der Studie

Welche Schlussfolgerungen ergaben sich aus der Studie?

Die Versorgung von Kindern mit MLD Deutschland ist ressourcenintensiv. Hospitalisierungen, Sozialleistungen inklusive häuslicher Krankenpflege und Palliativbetreuung, sowie supportive Care-Therapien, Hilfsmittel und Medikamente stellen eine große Beanspruchung sowohl für betroffene Familien als auch für das Gesundheitswesen dar.

Die Daten dieser Studie zeigen den hohen Versorgungsaufwand sowie den hohen medizinischen wie psychosozialen Unterstützungsbedarf bei Patienten mit MLD. Die Erkenntnisse der Studie stehen stellvertretend für viele Leukodystrophien und können helfen, das Thema relevanter zu machen.

Die detaillierten Auswertungen zeigen noch einmal differenziert die schwerwiegenden Auswirkungen auf das Leben mit der MLD. An dieser Stelle ein herzliches Dankeschön an Frau Dr. Kehrer, die die Studienergebnisse in einem Workshop beim ELA-Treffen am Samstag vorstellte und mit den Teilnehmern diskutierte. Aus Vereinssicht wird mit Studien dieser Art die

besondere Belastungssituation von Familien mit Leukodystrophien (hier MLD) wissenschaftlich belegbar dargelegt und damit sichtbar. Wir wissen aus vielen Gesprächen mit Familien mit MLD-kranken Kindern, dass der Unterstützungsbedarf unheimlich und unfassbar schnell ansteigt und die Unterstützungsleistung der Kostenträger nicht ausreichend ist, um den besonderen Belastungssituationen der Familien gerecht zu werden.

Für eine verbesserte Versorgungssituation für Menschen mit Leukodystrophien setzt sich der Verein ein. Aus den Erfahrungen von uns, aber auch den Erfahrungen über unseren Dachverband wissen wir, dass für Veränderungen jahrelange Arbeit erforderlich ist. Da wir als Betroffene aber ein klares Ziel vor Augen haben, werden wir nicht aufgeben diesen Weg weiterzugehen.

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.

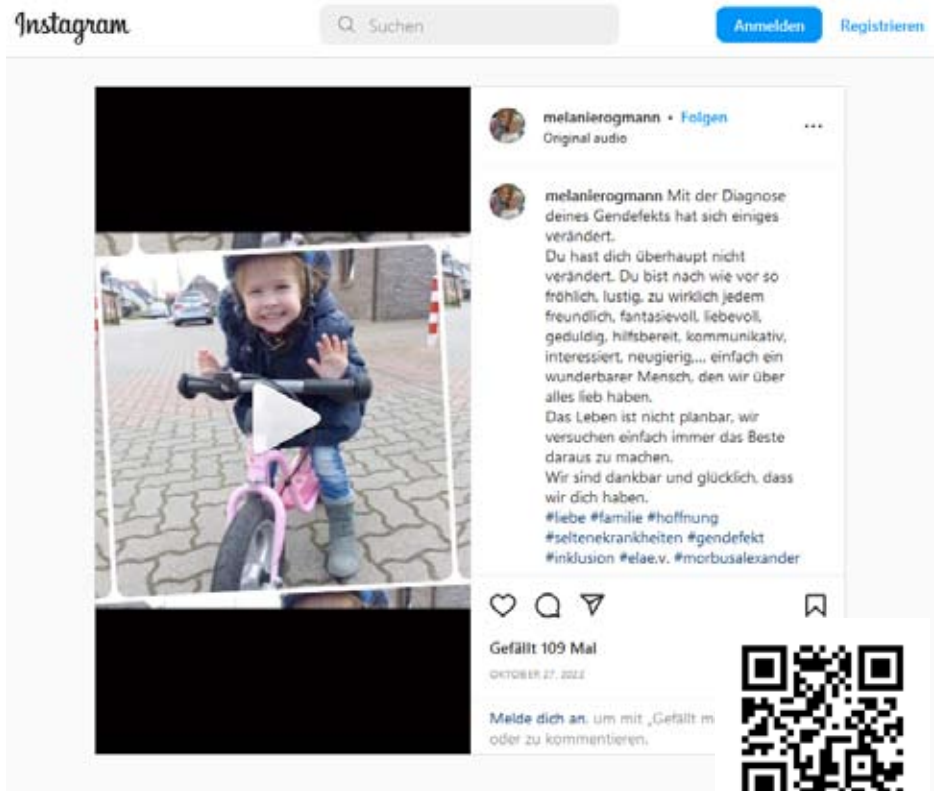
Kontaktmöglichkeiten:
christiane.kehrer@med.uni-tuebingen.de

Instagram als Spendenquelle – Pia hilft, die Forschung zu fördern

Melanie Rogmann

Vor zweieinhalb Jahren erhielten wir bei unserer Tochter Pia (10 Jahre) die Diagnose Morbus Alexander. Zunächst sagte uns das nicht viel. Professor Kirschner in Bonn, der die Diagnose stellte, erklärte uns einige Einzelheiten und verwies immer wieder darauf, dass es sich um einen sehr seltenen Gendefekt und eine seltene Erkrankung handeln würde. Diese Nachricht versetzte uns förmlich in eine Schockstarre und besonders mich überkam unendliche Hoffnungslosigkeit. Diese Hoffnungslosigkeit belastete unsere gesamte Familie. Wir haben auch noch eine 16-jährige Tochter und einen 14-jährigen Sohn. Die Diagnose war schon schlimm genug mit ihren Folgen, die sie für Pia haben würde, sie sollte nicht unsere ganze Familie zerstören. Irgendwie schafften wir es trotz vieler Veränderungen immer mehr, wieder zu der Familie zu werden, die wir auch vor dem 11. Mai 2020 waren. Wir konnten wieder lachen, Pläne schmieden, verreisen, uns auf Weihnachten freuen und einfach wieder Spaß haben. Die Hoffnung darauf, dass es schon irgendwie weitergehen wird, war wieder zurückgekehrt. Vor allem wollen wir uns die Hoffnung nicht nehmen lassen, dass es vielleicht irgendwie gelingen könnte, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen, ihn im besten Fall sogar aufzuhalten oder gar einige Symptome zu

Da unsere Familie aus Menschen besteht, die natürlich auch Realisten sind, beschlossen wir, unserer Hoffnung etwas Nachdruck zu verleihen. Die Hoffnung, die wir haben, baut darauf, Forschung voranzutreiben. Das kann nur gelingen, indem man seltene Krankheiten bekannter macht, ihnen auch ein Gesicht verleiht.



https://www.instagram.com/p/CkN0i4_jAt6/

Zu Pias Geburtstag am 27.10.2022 haben wir also eine Diashow mit Bildern von Pia mit Musik unterlegt und sie bei Instagram als Beitrag und Reel öffentlich eingestellt. Wenn ich sage „wir“, ist das maßlos übertrieben. Ich hatte nämlich keine Ahnung wie man das anstellt. Gott sei Dank haben mir unsere beiden Großen, Sina und Tom, dabei geholfen. Beim Einstellen des Beitrags entdeckte Sina dann, dass man so einen Beitrag mit einem Spendenaufruf für ELA verknüpfen kann. Und siehe da, ein kleiner Beitrag über Pia erzielte so ganz nebenbei einen Spendenbetrag von ca. 530 €.

Es war wirklich kein großer Aufwand und mehr als 1800 Aufrufe bekräftigten uns, die Hoffnung nicht aufzugeben!

Tobias feiert zu Gunsten von ELA

Mega-Sause mit Mega-Spendenergebnis

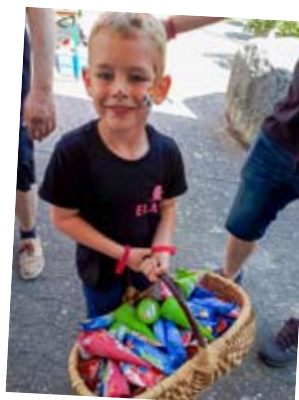
Daniel Wingenroth

Hüpfburg, Foodtruck, Tombola, Live-Musik: Was sich unser Mitglied Tobias Wilhelm mit seiner Familie für seinen 40. Geburtstag zu Gunsten der ELA Deutschland überlegt hatte, glich mehr einem Volksfest als einer üblichen Geburtstagsfeier. Rund 150 Gäste – Familie und Freunde – kamen am Samstag, 4. Juni 2022, zum Gelände des Schützenvereins in Unterlüß bei Celle.

Ein Anhänger als Bühne, daran befestigt: Unsere Banner mit der Aufschrift „Lauf los für ELA und besiege die Krankheit“. Schon bei der Ankunft der Gäste war gut zu erkennen, worum es an diesem Tag gehen sollte: Sich nicht unterkriegen zu lassen, sondern den heimtückischen Leukodystrophien etwas entgegen zu setzen. Zu seinem Geburtstag hatte sich Tobias ausschließlich Spenden zu Gunsten der ELA gewünscht.

Tobias' Sohn Luca ist am Pelizaeus Merzbacher-Syndrom erkrankt. Für ihn und seine Frau Sarah kam die Diagnose im Juni 2020 völlig überraschend, als Luca gerade ein Jahr alt geworden war. Bereits bei seiner Geburt hatte Luca Krampfanfälle und Augenflattern. Kinder- und Augenärzte konnten nichts feststellen, und auch verschiedene EEGs waren unauffällig. Erst das MRT im Kinderkrankenhaus auf der Bult in Hannover zeigte die für PMS typischen Veränderungen. Luca hat seiner Krankheit entsprechende Einschränkungen, ist allerdings ein großer Kämpfer und entwickelt sich gut. Für seinen Bruder und seine Eltern ist er ein großes Vorbild. Für sie kommt aufzugeben nicht infrage. Bei der Geburtstagsfeier war das deutlich zu spüren.

ELA war an diesem Tag mit eigenem Stand vertreten, aber auch viele Helferinnen und Helfer trugen die schwarzen T-Shirts mit pinkfarbenem ELA-Logo. Es war beeindruckend mitzuerleben, wie schnell sich die Spendendose am ELA-Stand füllte und immer wieder geleert werden musste. Viele Gäste informierten sich über die unterschiedlichen Leukodystrophien und auch über die Arbeit der ELA. Besonders beliebt bei den jüngsten waren





Martinsfest in der Werkssiedlung / Neumarkt St. Veit



unsere ebenfalls pinkfarbenen Luftballons und Armbänder.

Der Clown Dim Dim aus Hannover verzauberte die Kinder mit seinen Kunststücken und verzichtete sogar auf seine Gage. Wer wollte, konnte sich schminken lassen, auf der Hüpfburg austoben oder auf der Spielstraße knifflige Aufgaben lösen, für die es sogar kleine Preise zu gewinnen gab. Und auch ein echtes Feuerwehrauto kam vorbei.

Zum Gesamtergebnis des Tages trug wesentlich die große Tombola bei, die Tobias' Kollegen organisiert hatten. Besonderer Dank gilt hierfür Hartmut Winkelmann von der Firma Liemab. Diverse ortsansässige Firmen hatten Preise zur Verfügung gestellt. Zu gewinnen gab es unter anderem einen Reisegutschein, Akkuschauber oder auch signierte Fußballtrikots.

Einen besonderen Preis hat Lucas sechsjähriger Bruder Max erhalten. Denn als großer Bruder muss man in so einer Situation oft zurückstecken, tapfer sein und auch besonders viel Verantwortung übernehmen. Und dafür wurde er von seinem Vater mit einer Ehrenmedaille als bester Bruder ausgezeichnet.

Insgesamt kamen 6200 € als Spende für die ELA zusammen, davon 2000 € durch die Tombola.

Bis in die späten Abendstunden wurde gefeiert. Ein rundum gelungenes Fest. Herzlichen Dank dafür an Familie Wilhelm!

Familie Huber aus Neumarkt St. Veit

Am 5. November 2022 organisierten drei Familien ein Martinsfest für die ganze Werkssiedlung in Neumarkt St. Veit. Für das leibliche Wohl wurde bei den Besuchern gegen eine Spende für ELA natürlich bestens gesorgt.

Der von Musikern begleitete Umzug sorgte gerade bei den kleinen Gästen (und auch bei manchen Großen) für leuchtende Augen und zwei Kinder konnten mit einem Martinsspiel begeistern. Beim Lagerfeuer wurden einige passende Musikstücke liebevoll gespielt und es wurde dazu gesungen. In gemütlicher Runde plauderten die Besucher und erkundigten sich nach den Aufgaben und Zielen von ELA Deutschland e.V.. Rundum war dieser Abend für die Kinder aber auch für die Erwachsenen eine sehr gelungene und zugleich informative Veranstaltung. Viele Gäste kennen unsere Johanna (H-ABC) und freuten sich mit uns, dass ein Erlös von 130 Euro gespendet werden konnte.

Eine weitere Attraktion, um auf ELA aufmerksam zu machen, waren die selbst geknüpften Makramee-Schlüsselanhänger, die bei uns gegen eine Spende erhältlich sind. Dadurch konnten wir einen Erlös von 270 Euro erzielen.

Wir hoffen, weiterhin die Menschen hier vor Ort ansprechen und somit weiter auf Leukodystrophien aufmerksam machen zu können.



Eine Stoffwechselstörung kommt selten allein

Sabine van Swinderen

„Stell’ Dich nicht so an“ war neben „Heb’ die Füße richtig hoch“ der zweithäufigste Satz den ich seit meiner Kindheit zu hören bekam. Schon früh fiel auf, dass ich oft stolperte und stürzte, was aber eher als Tollpatschigkeit angesehen wurde.

Mit 15 Jahren hatte ich starke Knieschmerzen. Es wurde eine Fehlstellung meiner Füße diagnostiziert, die mit Einlagen korrigiert werden sollten. Mit Anfang 20 begannen auch die Blasenprobleme: häufiger Harndrang und wiederkehrende Blasenentzündungen - das Antibiotikum wurde zu meinem ständigen Begleiter.

Im Sommer 2005 hatte ich ein „komisches“ Gefühl im linken Bein und das Gesäß war taub. Da ich fast täglich zur und von der Arbeit geradelt bin, dachte ich zunächst nur an eine muskuläre Überlastung, während der Orthopäde einen Bandscheibenvorfall vermutete. Es begann eine zweijährige Odyssee zu unterschiedlichen Fachärzten – alles ohne Ergebnis.

Die Wende brachte 2011 eine Routineuntersuchung beim Augenarzt: da der Augeninnendruck viel zu hoch war, sollte ein MRT ausschließen, dass etwas Schlimmeres dahintersteckt. Das Ergebnis trotzdem ein Schock: Läsion am rechten Vorderhorn. Damit bin ich erstmals in der Neurologie bzw. in der MS-Ambulanz in Mainz gelandet. Dort wurden die üblichen Standarduntersuchungen incl. Lumbalpunktion durchgeführt: erhöhter Ei-

weißwert im Liquor, was auf eine Entzündung des ZNS, wie Multiple Sklerose, hindeutet. Das passte auch zu den Gang- und Blasenstörungen sowie den Spastiken. Nach weiteren 4 Jahren und trotz Kortison-Stoßtherapie ging es mir zunehmend schlechter. Also wurde eine genetische Untersuchung durchgeführt, da die bei mir vorliegende Symptomatik häufig bei bestimmten Genmutationen auftritt.

Im November 2015 erhielt ich das Ergebnis: neben dem ABCD1-Gen war ein weiteres betroffen, das die Hereditäre Spastische Paraplegie (kurz HSP) auslöst. Da Frauen nur als „Überträgerinnen“ gelten wurde daher als genetisch gesicherte Diagnose die HSP (SPG8) festgelegt. Bei der Bestimmung der überlangkettigen Fettsäuren stellte sich heraus, dass diese erhöht waren, so dass es jetzt hieß: AMN.

Es hat 11 Jahre bis zur Diagnose gedauert. Ein weiteres Jahr habe ich gebraucht, um damit klarzukommen, denn es hat mein Leben erstmal auf den Kopf gestellt. Statt wieder Vollzeit in meinen Beruf zurückzukehren bin ich Anfang 2019 in den vorläufigen Ruhestand versetzt worden. Damals mit einem weinenden Auge. Heute bin ich froh, nicht mehr arbeiten gehen zu müssen, denn nicht nur die Erkrankung schreitet voran, sondern auch die „falschen“ Therapien und Fehldiagnosen haben ihre Spuren hinterlassen. So wurde erst nach mehreren schweren Knochenbrüchen eine Osteoporose festgestellt.

Ich bin eine stolze Dreirad-Bestzerin!



Renate Pöschel

Auf Grund meiner erheblichen Bewegungseinschränkungen, bedingt durch die Stoffwechselerkrankung AMN und den damit verbundenen zahlreichen Operationen an den Beinen, bin ich nicht mehr in der Lage, mich ohne Unterarmstützen fortzubewegen. Auch das Fahren mit einem normalen Fahrrad ist schon jahrelang nicht mehr möglich. Mit dem darauf erworbenen E-Bike/ Zweirad stürzte ich in den 5 Jahren Besitz immer öfter, so dass ich es kaum noch benutzte.

Dies bedeutete eine immer größere Einschränkung meiner Mobilität und eine stetige Verschlechterung der Teilhabe am täglichen Leben. Auch meine sozialen Kontakte waren davon drastisch betroffen und eingeschränkt, z. B. Teilnahme an gemeinschaftlichen, kleinen Radfahrten mit meinem Partner und Freunden. Selbstständige Einkäufe mit dem Fahrrad waren ebenfalls nicht mehr möglich. Mein Hausarzt riet mir dringend von der Nutzung des Rades ab und empfahl mir den Kauf eines E-Bikes mit drei Rädern, um meine Mobilität erheblich zu verbessern und meine Lebensqualität in reichem Maße zu erhöhen.

Mit meinem nun erworbenen Gefährt bin ich wieder mobil und freue mich sehr über die verbesserte Lebensqualität. Ich bin z.B. wieder in der Lage, Termine in der näheren Umgebung wie Physiotherapie, Arztbesuche und Einkäufe

mit dem Rad zu bewältigen und bin glücklich, mich gemeinsam mit meinem Mann auf kleine Fahrradtouren zu begeben.

Vielleicht ist dieser Artikel für den einen oder anderen Betroffenen Anlass, mir nachzueifern.





ELA Spendenlauf in Frankreich

Salomon und seine Eltern schaffen den vielleicht lustigsten und schönsten Marathon der Welt: Der Marathon der Bordeaux Weinregion Medoc

Björn Seidel

Wenn sich meine Frau etwas in den Kopf setzt, wird es in der Regel auch durchgeführt. Das müsste ich doch langsam wissen, denke ich mir, während ich an einem wunderschönen Sonntag an der Startlinie für einen Marathon zusammen mit meiner Frau Lucy und unserem Sohn Salomon stehe. 42 km liegen vor uns. Unser Sohn, 20 Jahre und PMD-Betroffener, sitzt im Rollstuhl und ist freudig und erwartungsvoll. Wir sind umzingelt von buntverkleideten Marathonbegeisterten, laute Musik dröhnt aus den Lautsprechern. Wir stehen am Start des 36. Marathon der Weinregion Medoc in der Nähe von Bordeaux und zumindest ich bin sportlich überhaupt nicht vorbereitet. Genau genommen hatte ich nicht erwartet, dass meine Frau die Idee umsetzt und wir unseren ersten Marathon tatsächlich mit Salomon laufen und damit auch eine Geldspende für ELA sammeln.

Der Marathon der Medoc Region in Frankreich ist was Besonderes: er geht 42 km durch die Weinanbaugebiete von Bordeaux und führt an wunderschönen Weinschlössern vorbei. Der Marathon ist nicht so wettbewerbsorientiert wie andere große Läufe - im Gegenteil: es geht um Spaß. Die Läufer müssen sich verkleiden und wer Lust hat, kann an den Weinschlössern köstlichen Rotwein testen. Dabei darf man aber das Laufen nicht vergessen.

Gehen ist nicht erlaubt, eine Mindestzeit muss man einhalten, sonst wird man disqualifiziert. Die Mindestzeit gilt auch für uns und somit legen wir elanvoll los: Das Ziel ist es, zumindest den halben Marathon zu schaffen. Dabei wollen wir sicherstellen, dass es Salomon gut geht. Dazu gehören mehrfache Pause mit Windelwechseln, regelmäßige Nahrungsaufnahme und reichlich Wassertrinken. Wir sind begeistert, wie gut es läuft: die Medoc Region ist flach, Salomons Rollstuhl läuft fast von alleine. Die gute Stimmung zieht uns mit. Schwierig wird es nur, wenn es zu den Weinschlössern geht, dann wird der Boden zu Schotter oder Sand. Zum Glück bekommen wir Hilfe von den Mitläufern, die uns beim Rollstuhlschieben unterstützen. Fast die ganze Zeit laufen wir durch ausgedehnte Weinfelder, das Wetter ist ideal,



dazu ausgelassene Leute am Straßenrand, die uns zujubeln.

Nach der Hälfte der Strecke machen wir den Check: wollen wir weiterlaufen bis zum Schluss? Wir drei sind uns einig: Ja, wir schaffen das! Nach 21 Kilometern genehmigen wir uns zum ersten Mal etwas Bordeaux Wein. Mein absoluter Motivationsbooster für die nächsten 21 Kilometer. Unglaublich aber wahr: wir kommen in der vorgeschriebenen Mindestzeit glücklich und erschöpft am Ziel an. Als Dank gibt es eine Goldmedaille vom Veranstalter und eine Flasche Bordeaux Wein für jeden, der es geschafft hat.

Am nächsten Tag kurieren wir unseren Muskelkater am Hotelpool aus. Neben uns liegen 8 Engländer, die gestern als Gruppe auch gelaufen sind und die von Salomons Durchhaltevermögen begeistert sind. Da sie noch am gleichen Tag mit dem Flugzeug nach London fliegen und nur Handgepäck gebucht haben, können sie die Rotweinflaschen, die auch sie am Ziel bekommen haben, nicht mitnehmen. Sie schenken uns ihre 8 Flaschen.

Wir haben 2.700 EUR Spendengelder eingelaufen. Das Geld geht an ELA. Die 8 Weinflaschen haben wir für uns behalten. Das hatten wir uns verdient.

Behinderung und Sport, wie passt das zusammen?

... Das fragte sich Kati Polke aus München auch.

Anna-Katharina Polke

Durch einen Geburtsschaden sitzt die heute 38-Jährige im Rollstuhl, ist permanent auf Hilfe angewiesen und daher abhängig von ihren HelferInnen. Durch Zufall entdeckte sie das Framerrunning. Viele von euch fragen sich bestimmt, was das ist. Man kann es sich wie eine Art Fahrrad mit drei Rädern und ohne Pedale vorstellen, auf dem es möglich ist, weitere Strecken zu laufen.

Ab August 2019 fing Kati mit dem Sport an und trainierte zunächst einmal pro Woche. Dies wurde dann immer mehr. Im Februar 2021 wurde Kati gefragt, ob sie im Kader trainieren und somit in das Leistungsteam aufgenommen werden möchte. Heute trainiert die Sportlerin sechsmal die Woche.

„Der Sport hat mein Leben verändert“, sagte sie und strahlte über das ganze Gesicht. Weniger Botoxbehandlungen gegen die Muskelverspannung, geringere Anzahl an Tabletten sowie eine gesunde Psyche sind die positiven Konsequenzen des Sports. Die regelmäßige Bewegung reduziert die Schmerzen und die allgemeinen Probleme der Behinderung.

Im September 2021 nahm Kati an ihrem ersten Wettkampf in Cottbus teil. Mittlerweile ist sie fünffache deutsche Meisterin und gibt ihr Wissen gerne an Nachwuchssportler weiter.



„Besonders bedeutsam ist, dass der Framerunner ein großes Stück Freiheit und dadurch auch Unabhängigkeit geben kann“. Das Rennen macht wahnsinnig viel Spaß und es ist Katis Herzensangelegenheit geworden, diese Sportart und die Freude daran in der Welt zu verbreiten. In München ist bereits ein Framerrunning Stützpunkt aufgebaut worden, welcher jeden Dienstag von 17:00-18:30 Uhr stattfindet.

Neugierig geworden, einen Framerunner auszuprobieren? Dann meldet euch gerne bei Anna-Katharina Polke unter: akpolke@gmail.com oder folgt ihr auf Instagram: [sunroll84](https://www.instagram.com/sunroll84)

Wie bei den meisten Dingen im Leben gilt auch hier das Motto: Ausprobieren lohnt sich!



Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung

Ein Erfahrungsbericht

Sabine van Swinderen

Im Jahr 2016 wurde das Bundesteilhabegesetz im Hinblick auf die Umsetzung der UN-Behindertenrechtskonvention erlassen. Im Wesentlichen folgte daraus die Weiterentwicklung und Neufassung des SGB IX mit Teil 1 - Rehabilitations- und Teilhabe-recht, Teil 2 - Eingliederungshilfe als Fachleistung und Teil 3 - Schwerbehindertenrecht. Anstelle von Fürsorge und Versorgung tritt die selbstbestimmte Teilhabe am Leben in der Gesellschaft.

Neben den Bereichen zur Medizinischen Rehabilitation, Teilhabe am Arbeitsleben, Unterhalts-sichernde und andere ergänzende Leistungen, Teilhabe an Bildung (betr. Kinder und Jugendliche) treten insbesondere die Leistungen zur sozialen Teilhabe in den Vordergrund.

Für die vielen unterschiedlichen Bereiche gibt es auch unterschiedliche Zuständigkeiten, die je nach Bedarf bei den Krankenkassen, Rentenversicherungen oder Sozial- und Integrationsämtern liegen. Um es Betroffenen so einfach wie möglich zu machen, genügt in der Regel ein formloser Antrag an eines der Ämter. Diese sind dazu verpflichtet, den Antrag innerhalb einer 14tägigen Frist an die zuständige Stelle weiterzuleiten. Soweit die Theorie.

Über die Internetseite des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales (BMAS) bin ich auf die Seite www.gemeinsam-einfach-machen.de gestoßen und dort auf die Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung, kurz EUTB®, gefördert durch das BMAS. Insgesamt gibt es rund 500 Beratungsstellen deutschlandweit.

Unter www.teilhabeberatung.de oder über die App „Teilhabeberatung“ kann ein Beratungsangebot gefunden werden, das es in jedem Kreis bzw. größeren Stadt gibt.

Die Beratung findet in den Räumen der EUTB® statt, d.h. im ländlichen Raum ist diese schonmal 20 – 30 km entfernt – so auch in meinem Fall. Nicht jeder kann auf ein Auto zurückgreifen oder sich die Kosten für ein Taxi leisten. Mit öffentlichen Verkehrsmitteln ist man durch mehrmaliges Umsteigen schonmal einige Stunden unterwegs.

Gewappnet mit diversen Fragen, bin ich zum Termin mit der Beratungsstelle in der nächsten Kreisstadt gefahren. Die Beratung ist nicht nur unabhängig, sondern eher unverbindlich. Es gab reichlich Informationsmaterial, das ich zuvor auch im Internet ausfindig machen konnte. Was es nicht gab, waren zielführende Informationen oder Hilfestellungen z.B. bei Anträgen.

Mein Fazit: Das Bundesteilhabegesetz ist „gut gemeint, aber nicht gut gemacht“. Um Leistungen zu erhalten, müssen nach einem formlosen Antrag viele Formulare ausgefüllt werden. Vieles davon, insbesondere Leistungen zur sozialen Teilhabe, wird in den Sozialämtern der Stadt- und Kreisverwaltungen umgesetzt. Jedoch finden sich dort kaum Informationen und erst recht keine Ansprechpartner zu diesem Thema. Dieser Mangel kann auch durch die EUTB® nicht aufgefangen werden.

Assistenz im Krankenhaus für Menschen mit Behinderung

Änderungen sorgen für eine bessere Finanzierung der Begleitung

Michael Scholz

Seit November 2022 gibt es neue Regelung im Zusammenhang mit erforderlicher Begleitung im Krankenhaus. Die gesetzliche Neuregelung sieht eine Aufteilung der Finanzierung zwischen gesetzlicher Krankenversicherung (GKV) und Eingliederungshilfe vor. Soweit eine Begleitung durch eine Person aus dem persönlichen Umfeld des behinderten Menschen erfolgt, ergeben sich Ansprüche aus den §§ 44b ff. SGB V. Erfolgt alternativ eine Begleitung durch einen vertrauten Mitarbeitenden eines Leistungserbringers der Eingliederungshilfe, so ergeben sich Ansprüche aus § 113 Absatz 6 SGB IX.

Wenn körper- und mehrfachbehinderte Menschen aufgrund einer akuten Erkrankung oder eines geplanten Eingriffs in ein Krankenhaus aufgenommen werden müssen, kann das für die Betroffenen beängstigend und bedrohlich sein, dazu kommen etwaige Kommunikationsbarrieren. Viele Menschen mit geistiger oder mehrfacher Behinderung benötigen daher die Begleitung durch eine vertraute Bezugsperson. Die Finanzierung der Begleitung war bisher unzureichend. Oft wurden zwar Unterbringung und Verpflegung der Begleitperson getragen, jedoch blieb der Verdienstausfall der Begleitpersonen unberücksichtigt. Unproblematisch war die Finanzierung von Assistenz im Krankenhaus bisher nur für Menschen, die ihre Pflege über ein Persönliches Budget im Arbeitgebermodell organisieren.

Soweit eine Begleitung durch eine Person aus dem persönlichen Umfeld des Menschen mit Behinderung erfolgt, ergeben sich Ansprüche durch die GKV. Erfolgt alternativ eine Begleitung durch einen vertrauten Mitarbeitenden eines Leistungserbringers der Eingliederungshilfe, so ergeben sich Ansprüche gegenüber des Trägers der Eingliederungshilfeaus.

Bei einer Begleitung durch Angehörige oder Bezugspersonen aus dem engsten persönlichen Umfeld ergibt sich ein Anspruch der begleitenden Person auf die Zahlung von Krankengeld gegenüber der GKV. Dies gilt bei Übernahme der Begleitung durch Angehörige (Eltern, Schwiegereltern, Lebenspartner u.a.) oder durch

eine vertraute Bezugsperson aus dem engsten persönlichen Umfeld. Voraussetzung eines solchen Anspruchs auf Krankengeld ist dabei zunächst, dass die Begleitung aus medizinischen Gründen notwendig ist (hierzu hat der Gemeinsame Bundesausschuss Regeln beschrieben). Die begleitete Person muss eine anerkannte Behinderung haben und Leistungen der Eingliederungshilfe erhalten. Krankengeld wird für die Aufenthaltsdauer in Höhe von 70 % des Arbeitsentgelts. Auch für die ganztägige Begleitung (mind. 8 Std.) wird gezahlt, eine stundenweise Zahlung von Krankengeld ist nicht möglich.

Ein Anspruch auf Krankengeld besteht nur für gesetzlich versicherte Betroffene und Begleitpersonen und auch, wenn die Begleitperson nicht berufstätig ist, besteht kein Anspruch auf Krankengeld.

Für Eltern besteht weiterhin die Möglichkeit, den Anspruch auf das höhere Kinderkrankengeld (90 % des Arbeitsentgelts) geltend zu machen (begrenzt auf eine bestimmte Zahl von Tagen im Jahr). Zudem ergibt sich unter den oben genannten Voraussetzungen ein Freistellungsanspruch gegenüber dem Arbeitgeber.

Erfolgt die Begleitung durch vertraute Mitarbeitende eines Leistungserbringers der Eingliederungshilfe, die bereits im Alltag Unterstützung leisten, so übernimmt der Träger der Eingliederungshilfe gemäß § 113 Abs. 6 SGB IX die Kosten. Die begleitete Person selbst muss hier nichts bezahlen. Erforderlich ist ein spezifisches Vertrauensverhältnis zwischen dem Mitarbeitenden und dem Menschen mit Behinderung. Im Unterschied zu dem Anspruch aus dem SGB V können bei dem Anspruch aus dem SGB IX auch die Kosten für eine stundenweise Begleitung übernommen werden. Bei der Frage der Notwendigkeit der Begleitung kommt es auf die besonderen Bedürfnisse der Menschen mit Behinderungen an. Laut Gesetzesbegründung gilt dies insbesondere für folgende Fälle:

Zum Zweck der Verständigung bei

- Menschen mit Behinderung, die nicht in dem erforderlichen Maße kommunizieren können,
- Menschen mit geistiger bzw. komplexer Behinderung, weil sie z. B. die eigenen Krankheitssym-

Menschen bei ELA

ptome nicht deuten oder für Außenstehende verstehbar mitteilen können,

- Menschen mit Autismus.

Zudem zum Zweck der Unterstützung im Umgang mit Belastungssituationen bei

- Menschen mit geistiger Behinderung, die behinderungsbedingt nicht die für die Behandlung erforderliche Mitwirkung erbringen können oder ihr Verhalten sowie ggf. vorhandene stark ausgeprägte Ängste und Zwänge behinderungsbedingt nicht kontrollieren können,

- Menschen mit seelischen Behinderungen, die vor allem durch schwere Angst- oder Zwangsstörungen beeinträchtigt sind.

Diese Aufzählung in der Gesetzesbegründung ist nicht abschließend.

Die Eingliederungsleistung beinhaltet einen Anspruch auf Leistungen zur Verständigung und zur Unterstützung im Umgang mit Belastungssituationen als nichtmedizinische Nebenleistungen zur stationären Krankenhausbehandlung. Aufgehoben ist dabei der übliche Nachrang der Eingliederungshilfe gegenüber der Krankenkasse, das heißt die Träger der Eingliederungshilfe können die

Leistung nicht unter Berufung auf eine vorrangige Leistungspflicht dieser Kostenträger ablehnen. Anderes gilt bei Zuständigkeit der gesetzlichen Unfallversicherung.

Grundsätzlich wird der Betroffene entscheiden, durch wen die Begleitung im Krankenhaus erfolgen soll. Nach der Gesetzesbegründung kann Begleitung durch vertraute Mitarbeitende eines Leistungserbringers der Eingliederungshilfe auf Grund des Nachranggrundsatzes im Einzelfall dann abgelehnt werden, wenn die Begleitung in der Familie geleistet werden kann. Ein Verweis auf innerfamiliäre Hilfen kommt aber nur dann ausnahmsweise in Betracht, wenn diese Unterstützung sachgerecht und zumutbar ist.

Die Ansprüche auf die Begleitung können seit dem 1. November 2022 geltend gemacht werden. Betroffene können einen Antrag auf Prüfung an den Träger der Eingliederungshilfe stellen.

Bei weiteren Fragen sollten Beratungsangebote des SoVD (Sozialverband Deutschland), des VdK (Sozialverband VdK), der EuTB (Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung) oder weiterer Beratungsorganisationen genutzt werden.

Krankenkassen erstatten Stromkosten für Hilfsmittel

Michael Scholz

Jeder spürt es: Die Stromkosten sind durch die angespannte Weltlage mächtig gestiegen. Für kranke Menschen, die viele elektrische Hilfsmittel nutzen, ist das eine nicht unerhebliche finanzielle Belastung. Umso wichtiger ist es, zu wissen, dass (im Wesentlichen) die gesetzlichen Kranken- und Pflegekassen auf Antrag die Stromkosten für bestimmte elektrische Hilfsmittel übernehmen. Selbstbeschaffte Hilfsmittel sind von dieser Regelung ausgeschlossen.

Die Kostenträger sind verpflichtet, die anfallenden Stromkosten zu bezahlen, die beim Betreiben elektrischer Hilfsmittel anfallen. Vorausgesetzt, sie haben die Kosten für die Beschaffung übernommen. Dazu gehören beispielsweise Beatmungs- und Absauggeräte sowie Inhalatoren und Luftbefeuchter. Auch Elektrorollstühle, Talker oder augengesteuerte PCs, Lifter, Monitore, Pflegebetten oder Wechseldruckmatratzen können viel Strom verbrauchen.



Gerade in der häuslichen Pflege von Menschen mit Leukodystrophien kommen oft mehrere Hilfsmittel zum Einsatz. Da summieren sich die Stromkosten für jedes einzelne Gerät schnell zu einem größeren Betrag.

Stromkosten können im Rahmen der Verjährungsfristen rückwirkend beantragt werden. Es ist zu beachten, dass leider jede Krankenkasse ihre eigenen Regelungen hat. Manche rechnen per Pauschale ab, andere nach Verbrauch. Daher sollte man gezielt nachfragen, ob es ein spezielles Formular gibt oder ob ein formloser Antrag auf die krankheitsbedingte Übernahme der Stromkosten

ausreicht. Im Internet findet man schnell viele Antragsvorlagen dazu, grundsätzlich reicht ein kleiner Zweizeiler.

Der Strom lässt sich anhand der geschätzten täglichen Betriebszeit und Wattzahl des Geräts sowie der Zahl der Nutzungstage pro Jahr und den Kosten für ein kW/h berechnen. Einige Krankenkassen haben dafür einen Vordruck, in den man die einzelnen Posten nur noch einzutragen

braucht und eine Kopie der Stromrechnung beifügt. Bei anderen muss man die angefallenen Kosten pro Gerät, das genau zu benennen ist, in einem formlosen Anschreiben nachweisen.

Viele Vereinsmitglieder nutzen bereits diese Möglichkeiten. Wollen die Krankenkassen die Stromkosten für von denen finanzierte Hilfsmittel nicht übernehmen, sollte man Widerspruch einlegen und Fachberatung in Anspruch nehmen.

AMN bei Frauen

Ein paar Gedanken nach dem Familienwochenende

Birgit Förstner

„Frauen kriegen das nicht“ – diese Aussage hören wir Frauen immer noch. Leider ist sie falsch, denn es gibt zwar Frauen, die keine Symptome haben, viele Frauen haben sie aber eben doch. Meist später als Männer, aber viele Probleme sind ähnlich denen der Männer. Was fast nie vorkommt, sind Morbus Addison oder die entzündliche Form.

Viele Frauen berichten über Gangstörungen, Gleichgewichtsprobleme, Spastiken oder Harn- bzw. Stuhlinkontinenz. Welche Probleme wir Frauen wann bekommen ist sehr unterschiedlich. Ich selbst bin jetzt 60 Jahre alt, kann nicht mehr rennen (meine Enkelin meinte darauf: Oma, dann musst du das lernen!), noch ca. 1,5 Stunden gehen (danach habe ich starke Schmerzen in den Füßen) und habe Probleme mit dem Gleichgewicht. Als meine Mutter in meinem Alter war, wusste sie noch nicht, dass sie diese Krankheit hat, brauchte aber bereits einen Rollator – oder hielt sich in der Wohnung beim Laufen irgendwo fest.

Was kann ich selbst tun? Mir hilft Bewegung (schwimmen, Radfahren, kurze Wanderungen), Physiotherapie und Gerätetraining für Kraft und Gleichgewicht. Außerdem Hilfe suchen: Ernährungsberatung, symptomatische Therapie, psychologische und Sozialberatung. Ich war Anfang des Jahres auch zu einer neurologischen Reha in Bad Bramstedt, was mir sehr geholfen hat. Dabei wurde gesagt, dass man sich nicht überfordern soll. Anders als Muskeln lassen sich die Nerven nicht „trainieren“. Es ist wichtig, sich zu bewegen, aber die eigenen Grenzen zu kennen.

2 Themen, die uns auf dem Familientreffen noch beschäftigt haben:

Wir haben einen schwerbehinderten Sohn. Er konnte Ende des Jahres 2000 mit 10 ½ Jahren zur Knochenmarktransplantation. Dies nur, weil der kleine Bruder als Spender passte. Er war zu dieser Zeit schon gehörlos und wurde noch blind, bevor die Entzündung gestoppt wurde. Er ist inzwischen 32 Jahre alt, lebt in einer Einrichtung der Paulinenpflege in Winnenden und sein Zustand hat sich im Lauf dieser Jahre weiter verschlechtert. Das Problem ist: bis man bei Kindern diese seltene Krankheit erkennt, ist die Entzündung und der Abbau im Gehirn meist schon zu weit fortgeschritten. Der Vorstand ist daher aktiv, dass in Deutschland das Neugeborenen-Screening zugelassen wird. Das ist sehr langwierig. Aber vielleicht gäbe es in Zukunft mehr Möglichkeiten, dann auch rechtzeitig zu transplantieren.

Das zweite Thema war, dass junge Frauen (und Männer), die den Gendefekt bei sich kennen, bei Kinderwunsch nicht wissen, welche Möglichkeiten es gibt. Möchte ich Kinder bekommen und hinterher schauen, ob der Gendefekt weitervererbt wurde? Möchte ich in der Schwangerschaft untersuchen lassen und ggf. abtreiben? Versuche ich einen Antrag auf Präimplantationsdiagnostik in Deutschland zu stellen (Einzelfallentscheidung) oder gehen wir dazu nach Belgien... Es gibt keine einfache Entscheidung und kein richtig oder falsch. Aber wichtig ist eine gute Beratung. Dazu kann der Verein helfen.

Unser Weg zur PEG

Kampf um jeden Milliliter

Lena und Lukas Meschede

Schon kurz nach der Diagnose Leukodystrophie Morbus Canavan fiel bei einem Arztgespräch das Wort PEG ("perkutan endoskopische Gastrostomie" - dabei wird der Zugang von außen durch die Bauchdecke in den Magen gelegt) bzw. Magensonde.

Unser Sohn Benjamin verweigerte schon fast seit Geburt Flüssigkeiten aus der Flasche und schaffte es nicht, das Saugmuster von der Brust auf die Flasche umzustellen. Es gab eine Vielzahl an Informationen im Netz zu finden. Für uns war das aber damals noch kein größeres Thema, da das Stillen weiterhin erstaunlich gut klappte. Bei Infekten merkten wir jedoch schnell, dass das Trinken zu einem größeren Problem wurde, da Benjamin dann teilweise zu schwach zum Trinken war. Eine nasogastrale Sonde half uns dann in diesen Phasen und nach einer Anleitung in der Uniklinik konnten wir diese auch selbständig legen, damit wir nicht ständig in die Notaufnahme müssen, um eine neue legen zu lassen. Immer wieder hieß es: Die werdet ihr so schnell nicht los. Doch immer wieder fing Benjamin erneut an, an der Brust zu trinken.

Aufgrund einer Schluckstörung war unklar, ob Essen gut vertragen wird, aber pürierte Kost aß Benjamin ab 8 Monaten zunehmend, auch wenn es ab und an schwierig war und wir teilweise um jeden Löffel kämpfen mussten. Schwierig war vor allem, aufgelöstes Macrogol zur Stuhlregulierung zu geben. Hierfür war trinken notwendig und es gab zweimal täglich einen großen Kampf um 60ml Flüssigkeit. Das Essen stabilisierte sich weiter, während das Trinken schwieriger wurde. Wir übten sehr viel in der Logopädie "nach Castillo Morales" aus einem Camo-Cup zu trinken, das klappte auch eine Zeitlang recht zuverlässig, aber nie wirklich gut. Außerdem wurde es mit der Zeit immer schwieriger und wir kämpften um jeden Milliliter Flüssigkeit.

Leichtfertig eine Sonde legen wollten wir dennoch weiterhin nicht, denn das Essen klappte ja hervorragend, wir waren der Meinung Benjamin kann es ja eigentlich. Es gab immer wieder sehr gute



Trinkphasen, die schlechten wurden aber immer mehr. Wir begannen, uns näher damit auseinanderzusetzen. Ein Online-Seminar von ELA (<https://www.youtube.com/watch?v=E3znKQPsPIU>) half uns sehr, einen Überblick zu bekommen, was es für Möglichkeiten gibt. Wir hatten uns dann im Prinzip auch schon für das Legen einer PEG entschieden, zögerten es aber immer wieder hinaus. Das Risiko einer Vollnarkose erschien uns hoch. Irgendwie ging es ja auch bislang so, war unsere Argumentation. Außerdem war die Vorstellung, einen Schlauch im makellosen und süßen Bauch unseres Kindes zu haben, auch nicht besonders schön.

Wir gingen dann mit der Entscheidung für eine PEG in eine logopädische Intensivwoche. Diese Woche brachte noch einmal Fortschritte, so dass wir diese Pläne wieder verwarfen. Zunehmend stellten wir uns die große Frage: Wann ist der Zeitpunkt gekommen, eine PEG zu legen? In allen Gesprächen mit Ärztinnen und Ärzten sowie der Logopädin hieß es immer: Wird sicher helfen, aber zwingend notwendig ist es noch nicht. Wir fühlten uns mit der Entscheidung teilweise ein wenig allein gelassen und überfordert. Einige Eltern von Kindern mit PEG machten uns immer wieder Mut. Wir konnten uns aber einfach nicht wirklich dazu durchringen, zu groß schien uns das Risiko einer OP, zu „schrecklich“ die Vorstellung vom Schlauch im Bauch, zu wenig dringlich erschien uns das Problem. Für eine Alltagserleichterung eine PEG legen, kam uns falsch vor.

Im August kam Benjamin in die Kita, daher war es wichtig, dass er auch dort Flüssigkeit zu sich nehmen kann. Anfangs funktionierte es dort mit Pflirsichsaft relativ zuverlässig, da die Motivation zu trinken damit deutlich erhöht wurde. Nach einigen Wochen verweigerte er dort jedoch das Trinken komplett. Auch zu Hause wurde es immer schwieriger und es ging sogar so weit, dass Benjamin anfang zu weinen, sobald wir uns mit ihm auf das Sofa setzten, weil er dachte, er müsse jetzt trinken. Die guten Trinkphasen wurden immer weniger. Wir entschieden uns daher im Austausch mit Ärzten, der Logopädin und auch dem Pfliegeteam unseres Kinderhospizes, die PEG zu legen.

In unserer Uniklinik war die Wartezeit jedoch sehr lang, daher fragten wir aufgrund guter Erfahrungen von Bekannten in der Helios Klinik in Krefeld an, wo wir sehr schnell einen Termin bekamen. Wir konnten mit der Klinik sogar klären, dass wir im Anschluss zur weiteren Wundversorgung ins Kinderhospiz verlegt werden können. Wir waren trotzdem sehr nervös aufgrund von OP und Vollnarkose. In der Klinik lief alles unkompliziert, auch die OP selbst verlief super und Benjamin ging es nach der OP relativ gut. Leider bewahrheiteten sich jedoch unsere Befürchtungen und es kam gegen Abend zu Komplikationen und einer Art Darmverschluss als Folge der Narkose. Benjamin hatte große Schmerzen und durch das Weinen entzündete sich die Wunde dann nach einigen Tagen doch noch. Unser Aufenthalt verlängerte

sich daher. Am Ende konnten wir nach 4 schweren Tagen ins Kinderhospiz verlegt werden, wo wir noch eine Woche weiter betreut wurden, bevor es nach Hause ging.

Mit der Betreuung im Krankenhaus waren wir sehr zufrieden und die Handhabung der PEG ist sehr unkompliziert. Benjamins Lebensqualität hat sich seitdem verbessert, da er nicht mehr gegen seinen Willen trinken muss. Wir bieten trotzdem immer wieder etwas oral an, wobei das im Alltag auch immer seltener wird, da wir merken, dass er wirklich nichts trinken möchte. Nahrung isst er nach wie vor komplett oral und sogar noch ein Stück besser als zuvor. Die tagtäglichen Bauchschmerzen haben sich leider nicht in Luft aufgelöst, sind aber tagsüber deutlich seltener geworden, weil Benjamin weniger Luft schluckt, die dann im Bauch stört, auch weil wir mehr Flüssigkeit geben können und weil das Movicol ohne Verluste komplett im Bauch ankommt. An den Schlauch und das weiterhin benötigte Pflaster bzw. die Schlitzkomresse müssen wir uns weiterhin gewöhnen, er ist immer mal wieder im Weg und der Anblick auf den Bauch mit Schlauch gibt ab und an einen kleinen Stich. Auch das Streicheln vom Bauch ist natürlich nicht mehr so natürlich möglich, weil man direkt das Pflaster oder den Schlauch unter den Händen spürt. Trotzdem sind wir mittlerweile sehr froh, die PEG trotz aller Komplikationen liegen zu haben. Sie erleichtert uns das Leben sehr und wir sind deutlich flexibler bei der Flüssigkeitszufuhr. Bei einem heftigen Infekt kamen wir dank der PEG sogar um eine Infusion herum und konnten problemlos weiter die benötigte Flüssigkeit sondieren sowie auch selbstgekochte, verdünnte Nahrung, als Benjamin zu schwach zum Essen war. Die große Frage: „Wann ist der Zeitpunkt gekommen eine PEG zu legen?“, können allerdings auch wir nicht beantworten. Hier muss wohl jeder für sich selbst einen Weg finden und auf sein Bauchgefühl hören. Wir haben bis zuletzt um jeden Milliliter gekämpft und würden es auch immer wieder so tun. Nun ist aber auch die PEG genau das richtige. Nur eine OP mit Vollnarkose brauchen wir hoffentlich so schnell nicht wieder...

Adventure is for Everyone

Ein YouTube Kanal zum Mut machen

Tobias Mentzel

Die „Leukodystrophie-Geschichte“ vieler beginnt mit einer Diagnose-Odyssee und vielen Hiobsbotschaften. Eines der schlimmsten Gefühle an das ich mich erinnere, ist eine große Hilflosigkeit. Nichts gegen die Erkrankung machen zu können, ist sehr belastend. Aber dieses Gefühl wehrlos und fremdbestimmt zu sein, betrifft die gesamte Lebensplanung. Alle Pläne, die man geschmiedet hatte, zerbersten ganz plötzlich vor einem und man steht vor einer Zukunft, die so ganz anders ist als das, was man für seine Familie erträumt hatte.

Wir waren als Familie immer viel draußen in der Natur. Mit unserem ersten Kind waren wir früh in den Bergen unterwegs und plötzlich soll das alles nicht mehr gehen. Das ist uns damals sehr schwergefallen. Ja, und vieles bleibt auch schwer, denn da gibt es nichts zu beschönigen, diese Krankheit ist hart, unglaublich hart. Sicherlich war diese Angst vor der Zukunft auch ein Grund, warum man nicht sofort die Nähe zu einer Betroffenen-Organisation wie ELA gesucht hat, sondern zunächst etwas verdauen musste.

Als wir Familien bei ELA kennengelernt hatten, waren es ganz andere Geschichten, die wir gesehen haben. Es waren Geschichten, die Hoffnung machen, von Familien, die gelernt hatten mit diesem Schicksal „Leukodystrophie“ zu leben. Uns hat das unglaublich geholfen! Es hat uns Hoffnung gegeben, zu sehen, dass man ein Leben mit Leukodystrophie arrangieren kann. Auch wir haben nach und nach wieder unseren Weg ins Leben gefunden. Man findet heraus was möglich ist, was mit Jakob gut geht und was ihn und uns glücklich macht. Das ist in unserem Fall oft Natur und frische Luft.

Sich nicht im Haus zu verstecken, sondern draußen zu sein, egal wie, ist ein Stück Normalität. Natur zu erleben ist für die Seele gut und es gibt unendlich viele Möglichkeiten Zeit zu verbringen, Erfolgserlebnisse zu haben oder einfach Schönes zu beobachten.

Das muss nichts wirklich Besonderes sein, oft reicht ein Lagerfeuer im Garten. Wenn Jakob (mit etwas Hilfe) ein Würstchen über dem Feuer grillt,



ist er genauso glücklich wie jeder andere Junge in seinem Alter. Mal ein Taschenmesser in der Hand zu halten und zu schnitzen, ist eine riesen Sache für Jakob und wenn er sich doch mal einen Kratzer holt, heilt das genauso wie bei den anderen Jungs.

Dabei sind manche Dinge viel einfacher, als man sie sich vorstellt und mit unserem Junior zu zelten ist leichter, als in einem Restaurant essen zu gehen. Im Wald, ohne Hilfsmittel, gelingt es besser als ihn morgens rechtzeitig für den Bus fertig zu machen und mit ihm Holz zu hacken, ist auch nicht komplizierter, als die Buntstifte rauszuholen. Alles, was man so in der Natur anstellt, ist für Jakob, aber auch für uns, Teilhabe am normalen Leben.

Vor etwa einem Jahr haben wir begonnen, einige Aktivitäten zu filmen, zu schneiden und auf YouTube hochzuladen. Entstanden ist ein Kanal mit dem Namen „Adventure is for Everyone“, mit recht unterschiedlichen Clips, mit Bastel- oder Kochprojekten für den Garten, kleinen Kurztrips im Wald oder größeren Abenteuern in den Sommerferien.

Die Filme entstehen meist ohne aufwendige Technik und sind nicht sehr professionell, aber darum geht es ja auch nicht. Mit dem Kanal wollen wir andere Familien inspirieren und ihnen Ideen geben. Aber die Filme sind oft auch etwas witzig und hoffentlich unterhaltsam. Der YouTube-Kanal ist also beides: Unterhaltung und



hoffentlich auch etwas Motivation, wenn man gerade den Kopf mal wieder im Sand stecken hat.

Es ist aber auch eine Möglichkeit, Jakob eine Stimme zu geben. Kommunikation ist sicher eine der größten Herausforderungen, die Jakob in seinem Alltag begegnen. Darum vertonen wir die Clips mit Hilfe seines Sprachcomputers. Mit den Filmen von seinen Erlebnissen zu erzählen, macht ihn schon ziemlich stolz und seinen Mitschülern wirklich zeigen zu können, was am Wochenende so los war, ist wieder ein kleines Stück Normalität.

Seit den ersten Filmen haben wir viele Rückmeldungen bekommen. Sei es persönliche Rückmeldung oder einfach kleine Kommentare, die Menschen auf unserem Kanal hinterlassen. Es ist wunderbar zu sehen, dass die Filme auf Menschen wie uns treffen. Menschen mit ihren Schicksalsschlägen, egal welcher Art, die sich über die Clips freuen, die motiviert werden oder zumindest mal einen Schub gut Laune bekommen.

Darum werden wir damit auch weiter machen. Wir freuen uns auf noch viele kleine Abenteuer mit Jakob. Und wenn ihr wollt, schaut gerne mal vorbei. Unseren Kanal findet ihr unter diesem Link <https://www.youtube.com/channel/UCzTdBamUslBrdnpQxqvWFA> oder ihr googelt einfach „Adventure Is For Everyone“. Viel Spaß beim Schauen!



Treffen auf der REHA CARE in Düsseldorf

Michael Scholz

Vom 14. bis 17. September 2022 fand die weltgrößte Fachmesse für Rehabilitation und Pflege mit allen wichtigen Unternehmen der Branche in Düsseldorf statt. Viele Vereinsmitglieder nutzten die Messe, um sich über neue Hilfsmittel und alles rund um die Pflege zu informieren.

Es entstand die Idee, sich direkt auf der Messe am Samstagmittag zu einem kleinen Erfahrungsaustausch zu treffen. Gesagt, getan und schon trafen sich erstmals 8 Betroffene am vereinbarten Treffpunkt in der Halle 6, Stand E35. Dort fanden wir eine ruhige Ecke, um uns auszutauschen. Neben Berichten, was man so auf der Messe gesehen und ausprobiert hat und Empfehlungen, wo es sich noch lohnt hinzugehen, kam der persönliche Austausch nicht zu kurz. Kurzerhand organisierte Familie Kropp noch einen Mittagssnack mit Bratwürsten. Damit wurde das Treffen perfekt abgerundet.

Wir hoffen, dass wir dieses „Speedmeeting“ 2023 fortsetzen können. Interessierte sollten sich den Termin bereits mit Bleistift notieren. Auf der weltgrößten Fachmesse für Rehabilitation und Pflege vom **13. bis 16. September 2023** in Düsseldorf sehen wir uns voraussichtlich wieder auf ein kurzes Treffen.

„Ich gehe doch nicht ins Kinderhospiz, oder?“

Angelika Falter

Vor etwa 3 Jahren bekamen wir für unsere damals 2-jährige Tochter Enya die Diagnose MLD.

Es war ein Schlag ins Gesicht, der an Weihnachten die Welt für uns angehalten hat. Nach der ersten Schockstarre und dem anschließenden Versuch, das Leben für unsere 4-köpfige Familie neu zu sortieren und auszurichten, bekamen wir die Chance, Enya in Antwerpen in eine Enzym-Ersatzstudie zu bringen. Dies kam unserem Aktionismus sehr entgegen..... die Chance etwas gegen diese Erkrankung zu tun. Enya war zu dieser Zeit ein munteres, offenes und lustiges Mädchen, das bis dahin nur das Gehen eingeübt hatte.

Die Hoffnung war, mit der Enzym-Ersatztherapie den weiteren Verlauf zu stoppen. Das hat im Rückblick zwar ganz gut funktioniert, jedoch kam die Wirkung der Therapie ein kleines bisschen zu spät. Sie hat anfangs noch Rückschritte gemacht und Sitzen, Krabbeln, Greifen und Sprechen verlernt, ehe nach ca. 9 Monaten die Stabilisierungsphase eintrat.

In dieser Zeit waren wir wöchentlich in Belgien und somit gab es keinen Gedanken daran, mal auszuspannen und auszuruhen. Nun bekommt Enya das Ersatz-Enzym seit fast 3 Jahren. Die Fortschritte sind klein, aber sichtbar. Die wöchentlichen Klinikbesuche finden mittlerweile in Tübingen statt und somit ist der Stresslevel gesunken.

Alles ist durchgeplant und getaktet und immer häufiger schleichen sich die Müdigkeit und der Wunsch ein, einfach mal auszuspannen, „Urlaub“ zu machen. Immer häufiger überlegte ich, uns doch in einem stationären Kinderhospiz anzumelden.

Mein Mann war sehr skeptisch und wollte sich damit nicht auseinandersetzen.... zumindest nicht in der damaligen Situation, in der Enya war. Im Mai 2022 durften wir dann ins Kinderhospiz Sterntaler nach Dudenhofen. Angemeldet waren Enya, ihr großer Bruder Jann und ich als Mama.

Papa fuhr uns freitags hin und war ein verlängertes Wochenende allein zuhause. Soweit der Plan, den Enya ordentlich durcheinanderwirbelte. Am Samstagvormittag genoss sie noch den Besuch der



Ponys im Hospiz doch danach kippte die Stimmung. Sie begann zu fiebern und behielt weder Essen noch Flüssigkeit bei sich. Ein Infekt hatte uns voll im Griff.

Die Schwester blieb die halbe Nacht zum Versorgen bei uns, da Enya nicht im Pflegezimmer übernachtete, sondern bei uns. Mit Fiebersenkern und Wadenwickel bekamen wir es einigermaßen in den Griff.

Am nächsten Morgen reiste der Papa an, um Jann zu beaufsichtigen, da Enya und ich mit dem Krankentransport in die Klinik zur Abklärung fuhren. Einen Tag später war unser Aufenthalt im Hospiz leider schon beendet und wir fuhren direkt vom Hospiz in unsere Kinderklinik, um dort weitere 3 Tage zu bleiben.

Auch wenn der Aufenthalt sehr kurz war, hat das Hospiz sowohl für mich als auch für meinen Mann den „Schrecken“ verloren. Im Sommer bekamen wir sehr kurzfristig ein Angebot aus Bad Grönenbach. Das Kinderhospiz St. Nikolaus hatte in den Sommerferien 8 Tage Platz für uns. Ich habe mich total gefreut, dass auch für meinen Mann nicht die Frage im Raum stand „Muss ich da mit?“

Wir hatten eine sehr schöne Zeit im Allgäu. Wenn auch wieder nicht ganz infektfrei. Enya musste wegen eines Harnwegsinfekts leider mit Antibiotika anreisen, welche ihr immer auf den Magen schlugen. Baden in dem tollen warmen Schwimmbad war für sie anfangs also keine Option. Die Nahrungsaufnahme war schwierig, wurde aber dank toller Empfehlungen der Pflegekräfte zunehmend besser.

Auch war von vornherein klar, dass ich im Pflegezimmer übernachten werde. Enya klammert sehr an mir und lässt sich nicht ohne weiteres abgeben. Diese Wünsche und Eigenheiten wurden dort akzeptiert und die Pflegekräfte unterstützten uns bei allen Tätigkeiten. Im Verlauf des Aufenthaltes wurde auch die Zeit „weg von Mama“ behutsam verlängert. So war es nach ca. 5 Tagen sehr entspannt und es gab durchaus Verschnaufpausen und Raum für meine Wünsche.

Auch mein Mann hat mich sehr überrascht!! Ich hätte nicht gedacht, dass er sich auf alle Angebote und Aktivitäten so gut einlassen kann. Er hat sich kreativ eingebracht, um die traditionelle Fahne für Enya zu nähen und mit Jann in der großen, toll ausgestatteten, Werkstatt zu werkeln.

Jann kam als Geschwisterkind voll auf seine Kosten. Sowohl der Kontakt mit anderen Geschwisterkindern als auch die volle Aufmerksamkeit des gesamten Personals war wie Balsam für seine

Seele. Nach über 2 Jahren mit seiner kranken Schwester durfte er einfach nur Sein und Spaß haben.

Das Highlight war sicherlich das Bewegungsbad, der Trampolinraum und der MontessoriRaum. Aber auch im SnoezleRaum, in der Werkstatt und im Kreativraum wurden für alle Gäste Wünsche erfüllt.

Unser Fazit war sehr positiv. Wir haben uns rundum aufgehoben gefühlt und wären gerne länger geblieben.

Und nachdem wir nun die Erfahrung gemacht haben, wie wohl man sich in einem Kinderhospiz fühlen kann und dass dies nicht nur ein Ort des Sterbens und Abschiednehmens, sondern in erster Linie ein Ort des Lebens, der Freude und des Lachens ist, werden wir nächstes Jahr auch wieder ins Allgäu fahren.

Wir freuen uns alle darauf!

Barrierefreies Reisen mit der Deutschen Bahn DB

Martina Kropp

Statt mit dem Auto und Rollstuhl gibt es auch die Möglichkeit, mit der Bahn zu fahren. Es empfehlen sich direkte Verbindungen ohne Umsteigen am besten im ICE.

Wie funktioniert es? Man meldet sich telefonisch oder online bei der Mobilitätsservice-Zentrale (MSZ Tel. 0 30 – 65 21 28 88), bucht die Tickets und meldet Hilfeleistungen an. Sie helfen bei der Planung der Reise und beraten in der Regel gut und kompetent. Nur sie können die Rollstuhlplätze reservieren und organisieren die notwendige Hilfe beim Ein-, Um- oder Ausstieg. Dann steht z. B. ein Hublift am Bahnsteig bereit.

Man kauft ein Ticket für den Rollstuhlfahrer, das Ticket für die Begleitperson (merkzeichenabhängig) ist meistens frei. Mindestens einen Tag vorher muss man die Hilfeleistungen anmelden und 20 Minuten vor Abfahrt des Zuges meldet man sich bei der DB Info, dass man tatsächlich am Bahnhof ist und wird zum Bahnsteig begleitet.

Einmal im Zug, reist man ganz entspannt und kann sich um Kind und Kegel kümmern. Aufwendige

Essenspausen mit dem Auto entfallen und eine barrierefreie Toilette gibt es auch.

Die Weiterfahrt vom Bahnhof sollte man vorher planen. Insgesamt kann es eine kostengünstige, klimafreundliche und schnelle Alternative zum Auto sein.



Weitere Informationen findet ihr unter <https://www.bahn.de/service/individuelle-reise/barrierefrei/reiseplanung-und-beratung>
https://www.bahn.de/service/individuelle-reise/barrierefrei/barrierefrei_verguetigungen

Die Rechtschreib- und Kommakeule stellt sich vor :)

Alle großartigen mitwirkenden Autoren für das ELA-Journal werden zuweilen ihren geschriebenen Text im fertigen Journal etwas verändert vorfinden und sich vielleicht darüber wundern.

Dafür bin ich verantwortlich. Mein Name ist Gerda Wenger, ich bin 43 Jahre jung und seit fast 11 Jahren Mitglied bei ELA (damals noch BVL). Ich bin durch meinen Mann Andreas, der von Adrenomyeloneuropathie ("AMN") betroffen ist, auf die Krankheit „Leukodystrophie“ und den Verein aufmerksam geworden und habe irgendwann angefangen, am Journal mitzuarbeiten. Als Assistentin (neudeutsch für Sekretärin) in verschiedenen Branchen (ganz besonders beim Schreiben vom Tonband beim Steuerberater) habe ich die perfekten Voraussetzungen dafür geschaffen.

Andreas und ich nehmen seit Corona leider nicht mehr an Familientreffen teil, weil wir uns zum Zeitpunkt der Treffen meist im Ausland befinden, aber die Arbeit am Journal ist eine Herzensangelegenheit und das funktioniert gottseidank von überall auf der Welt (nur WLAN ist wichtig).

Mein Bestreben ist es, möglichst wenig an den persönlichen Texten zu verändern, um den tollen Charakter und den Grundton zu behalten. Manchmal lösche ich ein Füllwort, setze ein Wort ein, das in der Eile vergessen wurde, füge Absätze ein oder lösche sie oder ich stelle einen Satz für flüssigere Lesbarkeit um. Daneben schmeiße ich mit Kommata um mich und selten muss mal eins weichen. Ich bin quasi die Erste, die alle Texte des Journals lange vor der Veröffentlichung kennt. Sagt Bescheid, wenn ihr Spoiler möchtet ;).

Oder noch besser: erzählt eure Geschichte, macht anderen Mut mit Berichten über das, was trotz der Einschränkungen möglich ist (eine ganze Menge nämlich), gebt Informationen weiter und habt keine Angst, eure Gedanken aufzuschreiben, wie euch "der Schnabel gewachsen ist". Ich mache aus "platt" fast immer hochdeutsch, aus dem Dativ den Genitiv und aus "ich kann doch gar nicht schreiben" einen tollen Beitrag, der eure Handschrift trägt. Den eigenen Beitrag in diesem tollen Journal zu sehen, macht "stolz wie Bolle" und ihr kennt auch einen Artikel lange vor der Veröffentlichung.

Ihr alle helft in eurer raren freien Zeit, neben der Versorgung der Familie und der Arbeit, das Journal mit Leben zu füllen, wir bringen es in eine professionelle Form. Aber auch uns als Redaktionsteam unterläuft mal ein Fehler und wir haben schon das ein oder andere Mal beim zahlreich fertig gedruckten Journal den Fehlerteufel lachen hören.

Sollte ich an der ein oder anderen Stelle für euren Geschmack zu viel verändert haben, sprecht mich einfach an. Ich hoffe aber, alle Änderungen sind in eurem Sinn und das Journal wird mit viel Freude und Spannung gelesen.

Ich freue mich im nächsten Journal auf DEINEN Beitrag!

Eure Gerda

Nächste Termine:

Tag der Seltenen	28.02.2023	Überall :)
ELA-Familienwochenende	18.05.-21.05.2023	Jülich
ELA Treffen	10.11.- 12.11.2023	Hannoversch Münden

Tierische Freu(n)de

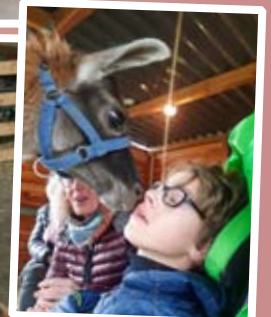
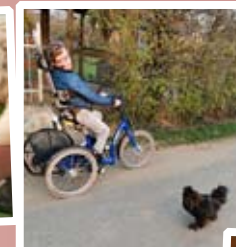
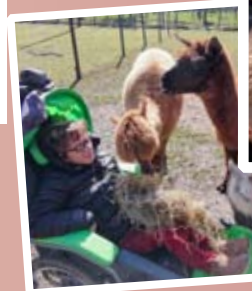
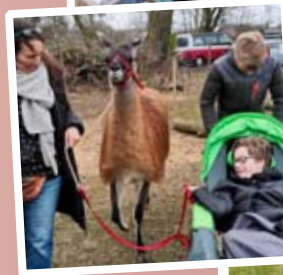
Martina Kropp

Für unseren Sohn Niklas, 18 Jahre alt, PMD, sind tierische Begegnungen immer eine riesige Freude mit Freunden.

Egal ob Reittherapie, Weidearbeit mit Alpakas und Lamas oder einfach tierische Begegnungen mit Ziegen, Schafen, Lämmern, Hühnern,

Hunden, Pferden, Delphinen etc., immer ist Niklas hochkonzentriert und strengt sich total an, um seine Aufgabe zu erfüllen und der Spaß kommt nicht zu kurz.

Anschließend ist er stolz, sein Selbstbewusstsein ist gestärkt und Ängste vor großen Tieren werden abgebaut. Es ist auch immer wieder eine tolle Erfahrung wie die Tiere mit Niklas interagieren. So werden die Tiere zu Freunden für unsere besonderen Kinder, die meist nicht so viele „normale“ Freundschaften in ihrer Freizeit haben.



So bleibt ihr auf dem Laufenden:

Auf unserer Webseite:

www.elaev.de

könnt ihr euch für den Newsletter anmelden

Natürlich findet ihr uns auch bei

Instagram & Facebook!

Onlineversion des Journals:

Dieses Magazin sowie alle Journale seit 2014 findet ihr online unter

elaev.de/aktuelles/journale/

Mitglied werden?

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

An ELA spenden?

Unser Spendenkonto

EL A Deutschland e.V.

Volksbank Alzey-Worms eG

IBAN: DE80 5509 1200 0086 3771 01