

## >>> Themen des 15. Newsletters

Liebe Betroffene, liebe Familien, liebe Vereinsmitglieder, liebe Angehörige und Interessierte,

die Sommerferien mit vielen heißen Tagen sind in allen Bundesländern vorbei und ein bunter Herbst zieht ein. Was in den letzten Monaten seit dem letzten Newsletter alles passiert ist, lest ihr im weiteren Text.



## >>> Mitgliederversammlung 2022

Am Samstag, den 02.07.2022 hat unsere Mitgliederversammlung (hoffentlich letztmalig) rein online stattgefunden. Der alte Vorstand wurde erneut für weitere 2 Jahre gewählt. Und wir planen für das kommende Jahr endlich wieder eine Veranstaltung in Präsenz mit Familientreffen. Gern könnt ihr euch dafür schon das lange Wochenende vom 28.04.-01.05.2023 vormerken. Rund um Anke hat sich während der Mitgliederversammlung bereits ein kleines Organisations-Team gebildet - aber weitere helfende Hände sind gern gesehen.

Am Samstagabend haben wir wieder eine Gesprächsrunde zum Erfahrungsaustausch für die Eltern via gathertown angeboten. Und auch eine Gruppe von betroffenen Jugendlichen hat sich über 2,5h angeregt via MicrosoftTeams ausgetauscht- ungestört von den Erwachsenen.



## >>> Rare Diseases Run 2023

Nach dem tollen Erfolg in diesem Jahr, hat die Planung zum Lauf zum „Tag der seltenen Erkrankungen“ für 2023 bereits begonnen.

„Laufen Macht Glückliche“ ([www.laufenmachtluecklich.de](http://www.laufenmachtluecklich.de)) wird wieder den organisatorisch-technischen Teil übernehmen. Zusammen mit der Syngap Elternhilfe e.V. und den anderen Unterstützervereinen wird gerade an einer Anpassung des Konzeptes gefeilt.

Als Animation zum Training (oder zum Mitlaufen?) möchten wir euch noch auf die großartige Aktion von Rose hinweisen. Sie, Mathias und Georg starten am 25.09.2022 beim Berlin Marathon und haben in diesem Zuge eine Spendenaktion gestartet, um sich für den Lauf zu motivieren und gleichzeitig Spenden für unseren Verein zu sammeln: <https://gofund.me/a960c34c>

Fett SOS Marathon Fundraiser



## >>> Kinderreha auf Usedom: Schwerpunktrea

Diesen Frühsommer hat im Kinderrehabenzentrum Usedom zum zweiten Mal eine FAOD-Schwerpunktrea stattgefunden. Hier könnt ihr Eindrücke einiger Teilnehmer und Teilnehmerinnen nachlesen.

**Martha und Simone:** Vom 25. Mai bis zum 21. Juni waren wir mit vielen anderen Familien zusammen auf Usedom in der Ifa-Klinik in Kölpinsee zur Schwerpunktrea. Für uns war es das vierte Mal, aber noch nie sind so viele betroffene Familien zusammengekommen. Im Speisesaal hatten wir einen ganzen Bereich nur für uns und auch ein Stück des Buffetbereichs gehörte quasi uns.

Wir hatten viel Gelegenheit, uns auszutauschen. Zum einen per Anleitung durch Frau Leitzke und Frau Eisenblätter vom Ifa-Team, aber auch am Tisch und Nebentisch und Neben-Nebentisch im Speiseraum. Entsprechend trubelig und laut ging es in unserer Ecke zu. Wir waren auch immer am längsten im Speisesaal zu finden, auch den anderen aus der Gruppe ging es so. Wir alle zusammen waren ein tolles Team!

Die Reha hat viel Spaß gemacht. Außerdem haben wir immer noch etwas dazugelernt und konnten für die kommende Zeit Kraft tanken. Besonders schön ist aber auch, dass wir viele neue Freundinnen und Freunde gewonnen haben und auch jetzt Wochen später tauschen wir uns noch aus und besuchen uns sogar. Und wie immer vermischen wir Meer und Strand, wo wir viel Zeit verbracht und sehr viel Sport gemacht haben.

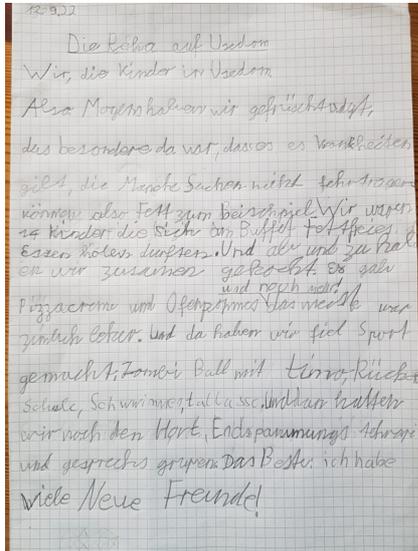
Direkt nach unserer Reha hat leider auch der Chefarzt Dr. Büter die Klinik verlassen und ist jetzt nur noch auf Abruf dort. Zwar übernimmt die dort tätige Kurärztin wohl seine Funktion, es bleibt aber unklar, ob es wieder eine solch große Schwerpunktrea geben wird. Das macht uns traurig. Wir hoffen, dass wir nochmal dabei sein können und schön wäre auch eine Schwerpunktrea für Jugendliche.



**Nora:** Die Reha auf Usedom war sehr interessant. Ich habe andere Kinder mit LCHAD-, VLCAD- und MTP- Mangel kennengelernt. Wir hatten coole Anwendungen: z.B. Wassergymnastik, Thalassotherapie, Kochkurse und Fußreflexzonenmassagen.

Wir hatten Gesprächsrunden und haben unsere Fragen geklärt. Manche Therapeuten waren manchmal ein bisschen genervt und ich hatte das Gefühl, dass sie keine Lust hat-

ten. Es hat aber trotzdem Spaß gemacht, am meisten gefielen mir die Kochkurse, die Fußreflexzonenmassage und der Strand, sowie das Meer.



**Anton:** Die Reha auf Usedom - Wir, die Kinder in Usedom. Also morgens haben wir gefrühstückt. Das Besondere da war, dass es Krankheiten gibt, die manche Sachen nicht vertragen können, also Fett zum Beispiel. Wir waren 14 Kinder, die sich am Buffet fettfreies Essen holen durften. Und ab und zu haben wir zusammen gekocht. Es gab Pizzacreme und Ofenpomes und noch mehr! Das meiste war ziemlich lecker. Und dann haben wir viel Sport gemacht: Zombi-Ball mit Tino, Rückenschule, Schwimmen, Thalasso. Und dann hatten wir noch den Hort, Entspannungstherapie und Gesprächsgruppe.

Das Beste: ich habe viele neue Freunde!

**Sandra:** Meine Tochter Leni, ihr kleiner Bruder und ich konnten dieses Jahr das erste Mal an der 4wöchigen FAOD Schwerpunktreha auf Usedom teilnehmen.

Leni hat den LCHAD Mangel und wir haben uns alle sehr auf die 4 Wochen gefreut.

Da wir dieses Jahr eine große Gruppe waren, war der Austausch mit den anderen Eltern sehr schön. Auch Leni konnte in den 4 Wochen einiges lernen. Sie weiß nun, dass sie nicht allein auf der Welt ist mit diesem Stoffwechselerkrankung und sie hat sich sehr über die anderen Kinder gefreut. Da Leni noch sehr jung ist, sind die Therapien eher sportlicher Art gewesen - diese haben Leni jedoch sehr viel Spaß gemacht.

Leni hätte gerne noch mit mir am Kochkurs teilgenommen, aufgrund ihres Alters war das aber noch nicht möglich - das holen wir dann hoffentlich in 2 Jahren nach.

Als Fazit der Reha können wir sagen, dass es Rückblickend einfach ein voller Erfolg war. Wir haben wieder mehr gelernt im Umgang mit der Erkrankung und das Wichtigste für uns war, dass Leni weiß, dass sie nicht alleine ist! Ich als Mama hätte mir eine oder zwei Gesprächsrunden mehr gewünscht.



## >>> INFORM- Meeting 2022

Vom 28.-29.08.2022 fand das INFORM- Meeting in Freiburg statt. [informnetwork.org/annual-meeting/](http://informnetwork.org/annual-meeting/)

Und diesmal war Maren nicht allein, sondern hatte drei andere Vereinsmitglieder dabei, die ihre Eindrücke im Folgenden teilen möchten:

**Jalina und Christian:** „Bei der diesjährigen INFORM vom 28.-29.8.2022 in Freiburg bestand zum ersten Mal die Möglichkeit als Patienten/Eltern von Patienten an der Konferenz teilzunehmen. Diese tolle Möglichkeit haben wir, Christian und Jalina, Eltern vom 2-jährigen Luan, gerne genutzt. Kurzerhand haben wir unseren Sommerurlaub mit den Großeltern in den Schwarzwald verlegt und konnten somit mit Babysitter versorgt teilnehmen.“

Aufgeregt wurden wir vor Ort von Maren und Claudia begrüßt, die unser „Elternteam von Fett-SOS“ komplettierten. Die Konferenz war perfekt organisiert und wir hörten uns die verschiedenen Vorträge der Spezialisten aus der ganzen Welt zu den Themenblöcken „Follow-Up of FAOD Newborn Screening“, „Energy Metabolismus in FAOD“, „Cardiomyopathy“ und „Retinopathy/Clinical Aspects of LCHAD“ an. Auch wenn wir bei einigen doch sehr technischen Vorträgen nicht genau folgen konnten, haben wir den Großteil der Inhalte verstanden und konnten uns ein Bild zum aktuellen Kenntnisstand des medizinischen Wissens machen. Sehr interessant fanden wir die Ergebnisse zum Einsatz von Triheptanoin und die Vorträge zur aktuellen Forschung im Bereich der Gentherapie am Auge. Gleichzeitig war es wertvoll, die Ärzte etc. persönlich kennenzulernen, ganz besonders aber auch der Austausch mit den betroffenen Maren und Claudia sowie anderen Familien aus den USA und England. Wir können die Teilnahme nur weiterempfehlen!“

**Claudia:** „Vom 28.08. - 29.08.2022 fand das internationale INFORM Meeting in Freiburg statt. Zu diesem hatte Maren vor einigen Monaten interessierte Eltern eingeladen. So richtig wusste ich ehrlich gesagt nicht, was da auf mich zukommen wird. Alles auf Englisch.... puhhhh, reichen da meine Kenntnisse? Andererseits sollte dort u.a. auch Dr. Jerry Vockley einen Vortrag halten. Für mich der bekannteste amerikanische Stoffwechselmediziner, mit dem sicherlich breitesten Wissen, aufgrund der Menge seiner Patienten. Da ich die Zeit hatte, meldete ich mich also an.“



andererseits sollte dort u.a. auch Dr. Jerry Vockley einen Vortrag halten. Für mich der bekannteste amerikanische Stoffwechselmediziner, mit dem sicherlich breitesten Wissen, aufgrund der Menge seiner Patienten. Da ich die Zeit hatte, meldete ich mich also an.

Nun sind die aufregenden zwei Tage vorbei und ich bin sehr glücklich dort gewesen zu sein. Man taucht voll und ganz in eine andere Welt ein, in der plötzlich all die Sorgen, Fragen und Ängste zum Thema werden. Zugegeben habe ich nicht all den medizinischen Ausführungen folgen können. Hierfür war mein Englisch nicht gut genug. Jedoch half mir das WLAN vor Ort und meine Google Übersetzer App, die in Echtzeit das auf der Bühne gesprochene übersetzte. Natürlich nicht zu 100% korrekt, aber so konnte ich den Ausführungen zu den Forschungen an den Fettstoffwechselstörungen relativ gut folgen und kann nur jeden ermutigen, der es irgendwie einrichten kann, auch einmal an einem solchen internationalen Treffen teilzunehmen und es nicht abhängig vom Englisch zu machen.

Meine Teilnahme hat mir Mut gemacht, dass es weltweit Menschen gibt, die auf dem Gebiet der FAOD forschen und die bemüht sind, Ihre Erkenntnisse auch international zu teilen. Es waren immerhin 20 Länder beim INFORM Meeting vertreten. Sehr gut fand ich natürlich auch den 30 minütigen Vortrag unserer Maren gemeinsam mit Frau Dr. Grünert aus Freiburg über das Leben mit einem Kind mit einer FAOD. An der Stelle möchte ich gerne erwähnen, dass ich das Engagement, mit dem Maren unseren Fett SOS Verein vertritt, einfach bemerkenswert finde! Ein großes Dankeschön an dich liebe Maren. Die Vorbereitung eines solchen Vortrags (in englischer Sprache), kostet viel Zeit. Sie hat das super gemeistert und ich kann nur sagen: "Hut ab!!" und lieben Dank für alles, was Du für uns tust!

Da erstmals auch betroffene Familien zu diesem INFORM Meeting geladen waren, konnten wir uns sogar noch mit Stephanie Harry und ihrem Sohn Christopher (14, Lchad) aus den USA und mit einer Familie aus den UK mit ihrer 17-jährigen Tochter mit einer neuen seltenen Erkrankung (ACAD9) austauschen. Super fand ich auch die Zeit zwischendurch für eine kleine Gesprächsrunde, nur für die anwesenden Familien, im ganz kleinen Kreis mit Dr. Grünert und Dr. Spiekerkötter aus Freiburg und mit Dr. Vockley. Man hatte Zeit, Fragen zu stellen und alle waren sehr offen und wirklich freundlich. Wann hat man schon einmal solch eine Möglichkeit?

Die Vorträge gaben u.a. verschiedene Ergebnisse von Studien wieder, aber auch Behandlungsmethoden bei einer Neuropathie. Auch in Sachen Retinopathie gibt es, zumindest für die Zukunft, hoffnungsvolle Ansätze der Behandlung.

Ich verlasse diese kleine "andere Welt" nun mit einem sehr positiven Gefühl und werde, die englischen Kanäle zum Online Austausch nun sehr viel mehr nutzen, um meine Sprachkenntnisse weiter zu verbessern."

>>> **SSIEM 2022, Freiburg**



**Maren:** Im Anschluss an das INFORM Meeting war Freiburg auch noch Gastgeber der SSIEM Jahrestagung vom 30.08. - 02.09.2022 ([www.ssiem2022.org](http://www.ssiem2022.org)) Auf Anfrage von Medscape, vermittelt durch Dr. Daniela Karall, habe ich am Dienstag an einem einstündigen Symposium teilgenommen zum Thema: „Clinician and Patient Perspectives in the Management of Long-Chain Fatty Acid Oxidation Disorders“.

Dr. Vockley gab eine Einführung in die Diagnostik der FAOD, anschließend berichtete Dr. Grünwald über verschiedene Ausprägungen und klinische Symptome von LC-FAOD, bei denen ich jeweils auch die Sicht als Patientinmutter mit einbringen durfte: Wie wurde Aline diagnostiziert? Wie sehen die Behandlung und Diät aus? Gibt es bereits Folgeerkrankungen? Aber auch: Was sind bei Aline Trigger für Stoffwechsellstörungen und welche Vorsichtsmaßnahmen ergreifen wir vor sportlichen Aktivitäten? Anschließend berichtete Dr. Karall zu aktuellen Therapien (MCT und C7/Triheptanoin) und auch, welche neuen Therapieansätze gerade erforscht werden (z.B. Ketonkörper, PPAR $\delta$  - Enzymaktivator RENO01).

Die Jahrestagung wurde dann am frühen Nachmittag von Frau Prof. Spiekerkötter und einem beeindruckendem künstlerischen Rahmenprogramm eröffnet. Leider musste ich am Abend Freiburg wieder verlassen und konnte dem weiteren wissenschaftlichen Programm nicht als Zuhörerin beiwohnen.



## >>> Pilotprojekt aRAREness am AKH Wien: Selbsthilfe im Krankenhaus

Pressemitteilung vom 12.09.2022 (Wien/OTS)

**Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen sind gerade für Menschen mit seltenen Erkrankungen essenziell – als Quelle für Informationen, als Schnittstelle zu Expertise und Expert:innen sowie als Plattform für den Austausch unter Betroffenen. Um den Patient:innen und Angehörigen einen möglichst frühzeitigen Kontakt zu Selbsthilfegruppen zu vermitteln, startete nun ein richtungsweisendes Projekt an der Kinderklinik, Medizinischer Universitätscampus AKH Wien: Mit aRAREness soll Selbsthilfe für seltene Erkrankungen im Krankenhaus institutionalisiert werden.**

„Selbsthilfegruppen sind für uns Ärzt:innen unverzichtbare Partner in der Betreuung chronisch kranker Patient:innen“, sagt Univ.-Prof. Dr. Susanne Greber-Platzer, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde am AKH Wien. „Sie verfügen über weitreichende fachliche Expertise und ein wertvolles Verständnis für die Situation der Betroffenen. Deshalb ist es uns ein Anliegen, diese Institutionen möglichst gut in unsere Arbeit einzubinden.“ Aufbauend auf eine grundlegende Erhebung des Ist-Zustandes in ganz Österreich wurde deshalb das Projekt „aRAREness - Raising awareness for rare diseases through patient involvement and integration into the clinical environment of health care professionals“ ins Leben gerufen. Gefördert mit Mitteln aus den „Gemeinsamen Gesundheitszielen“ aus dem Rahmen-Pharmavertrag soll das Pilotprojekt dazu beitragen, Selbsthilfe für seltene Erkrankungen im Krankenhaus zu institutionalisieren.

### **Ab sofort Beratung zu Selbsthilfe an der Kinderklinik**

An drei Spezialambulanzen für seltene Erkrankungen an der Kinderklinik des AKH Wien und gemeinsam mit sieben Selbsthilfegruppen werden ab sofort Kindern und deren Familien regelmäßige und systematische Beratungen angeboten.

Im Rahmen des Projektes wird als Selbsthilfebeauftragter Max Oberweger Betroffene bei ihren Kontrollterminen in den Spezialambulanzen beraten und befragen. „Ich sehe mich als Schnittstelle zwischen ärztlichem Team, Selbsthilfegruppen und Patient:innen und werde versuchen, die Arbeit von Selbsthilfegruppen im Generellen und in Bezug auf die jeweiligen Erkrankungen näher zu bringen und deren Unterstützungen hervorheben“, so Oberweger.

### **Maßgeschneiderte Infos im Pilotbetrieb**

Zum Einsatz kommen dabei selbst aufgenommene Videos, die im Wartebereich der Ambulanzen den Patient:innen gezeigt werden, das Angebot der Patient:innenorganisationen vermitteln und Betroffene zu Wort kommen lassen. Außerdem werden u.a. kompakte gedruckte Informationen zu den jeweiligen Selbsthilfegruppen weitergegeben. Zudem wird u.a. ein Link zur Selbsthilfe auf der Website der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde eingerichtet - inklusive Verlinkungen zu wichtigen Stakeholdern im Bereich seltener Erkrankungen, zu den Spezialambulanzen und zu den Selbsthilfegruppen.

„Gerade im Fall von seltenen Erkrankungen stellen die geringen Betroffenenzahlen und die räumliche Streuung der wenigen vorhandenen Expertisezentren viele Menschen vor große Herausforderungen“, betont Mag. Elisabeth Weigand, MBA, Geschäftsführerin von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen. „Doch oft kann bereits eine einmalige Kontaktaufnahme mit einer Selbsthilfegruppe wichtige Fragen von Betroffenen beantworten und so ihre Gesundheitskompetenz stärken und die Lebensqualität erhöhen. Daher ist dieses, von uns initiierte Projekt von großer Bedeutung und wir sind dem Team der Universitätskinderklinik sehr dankbar für das Engagement auf diesem Gebiet.“

Die teilnehmenden Selbsthilfegruppen vertreten unterschiedliche Erkrankungsfelder: Glasknochen-Krankheit - [OIA Osteogenesis imperfecta](#) | Phosphatdiabetes - [Phosphatdiabetes Österreich](#) | Turner-Syndrom - [ÖTSI](#), Angeborene Fettsäureoxidationsstörungen - [Fett-SOS e.V.](#) | Angeborene Stoffwechsel-Erkrankungen - [ÖGAST](#) | MukoPolySaccharidosen - [MPS Austria](#) | Familiäre Hypercholesterinämie - [FHchol Austria](#).

### **Ziel ist eine höhere Gesundheitskompetenz und mehr Bewusstsein in der Öffentlichkeit**

„Wir wollen mit dem Projekt die Gesundheitskompetenz von Kindern mit seltenen Erkrankungen stärken und gleichzeitig in der Öffentlichkeit ein Bewusstsein für seltene Erkrankungen sowie die Leistungen der Selbsthilfe schaffen“, unterstreicht Weigand.

### **Awareness für aRAREness**

Am Ende des Projekts sollen die Erfahrungen evaluiert und Empfehlungen für eine nachhaltige Zusammenarbeit entwickelt werden und somit eine Ausgangsbasis für den Regelbetrieb darstellen. „Es wäre wünschenswert, dass wir dann wissen, welche Initiativen zur Stärkung der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen in österreichischen Krankenhäusern notwendig sind“, meint auch Susanne Greber-Platzer.

---

Bereits im Rahmen des kommenden Österreichischen Kongresses für Seltene Krankheiten vom 23.-24. September in Linz wird wichtigen Stakeholdern ein aktueller Status quo zum Projekt in einem Vortrag präsentiert werden:

<https://forum-sk.congresspilot.com/>

Im kürzlich publizierten Pro Rare Austria Jahresbericht 2021 werden alle Aktivitäten des Dachverbandes anschaulich dargestellt: [www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

**Rückfragehinweis:**

Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

Mag. Gabriele Mayr, Projektleitung

T: +43 (0) 664 - 456 9737, [office@prorare-austria.org](mailto:office@prorare-austria.org)



**>>> Know and Grow**

Das Folge- Projekt zu unserem Magazin „ein Mega Cooles Team“ ist in vollem Gange. StudentInnen der SRH Berlin School of Popular Arts haben gemeinsam mit der Charité-Universitätsmedizin Berlin, Sozialpädiatrisches Zentrum (SPZ) für chronisch kranke Kinder im vergangenen Semester ein Brettspiel für Vorschulkinder entwickelt. Alle Informationen zur Umsetzung der Projekte gibt es auf der begleitenden Homepage: [www.know-and-grow.info](http://www.know-and-grow.info)

**>>> Newsletter abbestellen**

Wenn ihr keine weiteren Informationen möchtet, schreibt bitte eine kurze Mail an: [info@lchad-mtp-vlcad.com](mailto:info@lchad-mtp-vlcad.com)

Liebe Grüße vom Fett- SOS e.V