

Die Vereine des Rare Diseases Run 2024



F	VLCAD	
A	LCHAD/MTP	
O		
D	MCAD	

Selbsthilfegruppe für angeborene
FettSäurenOxidationsStörungen
– kurz Fett-SOS e.V.



Die Vereine des Rare Diseases Run 2024



Der Verein: Nach Gründung im März 2018 durch 22 Familien haben wir jetzt zu unserem 5-jährigen Bestehen knapp 80 Mitglieder aus Deutschland und Österreich. Über unseren Newsletter und online-Forum erreichen wir über 150 Betroffene und Interessierte.

Die Krankheit: Fettsäureoxidationsstörungen (FAOD, engl. Fatty acid oxidation disorders) sind seltene angeborene Stoffwechselstörungen, welche durch Mutationen in unterschiedlichen Enzymen in den Mitochondrien die Energiegewinnung aus Fettsäuren verhindern. Alle FAOD werden autosomal- rezessiv vererbt.

- Lebenslange fettreduzierte, fettmodifizierte, kohlenhydratbetonte Diät
- Kurze Nüchternzeiten (z.B. Nacht Mahlzeiten bis ins Schulalter) zur Vermeidung von Energiemangelzuständen
- Stoffwechselkrisen mit Unterzuckerung, Muskelzerfall (Rhabdomyolysen), akuter Herz- und Niereninsuffizienz durch Infekte, körperliche Belastung oder spontan
- Bei LCHAD-/MTP-Mangel auch Folgeerkrankungen an Augen (Retinopathie) und Nerven (Neuropathie) möglich

Seit 2005 sind die FAOD Bestandteil des Neugeborenen-Screening in Deutschland, pro Jahr werden ca. 8 Kinder mit VLCAD-Mangel und 4 Kinder mit LCHAD-/MTP-Mangel geboren. Sie sind auch Bestandteil des Neugeborenen-Screening in Österreich

Die Arbeit des Vereins:

Zusammenarbeit mit der Charité und SRH: Aufklärungsmaterial für Kinder (ein Mega Cooles Team- Magazin, Know&Grow)	Teilnahme und Vorträge auf Kongressen: aps-Tagung, INFORM Network, SSIEM	Zusammenarbeit mit Firmen für Spezial-Diät-Produkte (Kanso, VitaFlo, Nutricia metabolics, Ultragenyx)
Social –Media- Kanäle Online Forum für Betroffene Newsletter	MetabERN Patient Board Patient representative FAOD Guideline Group	aRAREness: Selbsthilfe im Krankenhaus, mit ProRare Austria und AKH Wien
Transitionscoach (by knw)		