

## >>> Themen des 18. Newsletters

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

mit dem folgenden Newsletter möchten wir euch im neuen Jahr 2024 begrüßen. Bitte beachtet die aktuell (noch) laufenden Studien für FAOD-Betroffene. Weitere Informationen dazu findet ihr am Ende des Newsletters.



## >>> Ankündigung: Mitgliederversammlung und Familientreffen Fett-SOS e.V. 2024 in Eisenach

Vom 08.03.- 10.03.2024 wird unser diesjähriges Familientreffen wieder in Eisenach stattfinden ([www.hostel-pension-eisenach.de](http://www.hostel-pension-eisenach.de)). Neben treuen Unterstützern (Tino vom Kindersport und Ina vom Kinder-&Familienyoga [www.bewegungswelten.com](http://www.bewegungswelten.com)) und Jettes Transitions-Runde für betroffene Jugendliche, beinhaltet das Programm auch klettern im Indoor-Kletterpark der Alten Brauerei. Des Weiteren konnten wir die Augentrainerin Frau Gelman (<https://augenschule-gelman.de>) gewinnen. Sie wird am Samstag einen Workshop (2x 90min) anbieten, der sich an Eltern und ältere Kinder richtet (auch VLCAD-Betroffene oder deren Eltern dürfen daran teilnehmen!).

Zur Planung der Mahlzeiten bitten wir um verbindliche Anmeldung bis spätestens zum 20.02.2024 (postalisch oder per E-Mail). Die Zimmer werden in Reihenfolge der Anmeldungen vergeben. Aber auch wenn ihr euch selbst um eine externe Übernachtung kümmert oder nur als Tagesgäste am Samstag dabei sein wollt, ist das möglich. Auch dann meldet euch an, damit wir euch beim Essen mit einplanen können. Die Kosten für das gesamte Wochenende (Übernachtung, Verpflegung, Programm) werden sich wieder ungefähr im preislichen Rahmen wie letztes Jahr halten (für Mitglieder: ca. 15€/Kind, 30€/Erwachsener), können aber erst mit Feststehen der finalen Teilnehmerzahl festgesetzt werden

Was?	<b>Familientreffen</b>	und Mitgliederversammlung
Wann?	<b>08. - 10.03.2024</b>	09.03.2024, 10-12Uhr
Wo?	<b>Eisenach, Alte Brauerei</b>	hybrid
Wer?	<b>Familien und Betroffene mit lcFAOD</b>	

## >>> Kochkurs in Magdeburg

Hallo liebe FAOD'ler,  
ich bin's, Chris, Papa von Emilia (6 Jahre, LCHAD).  
Heute möchte ich euch von unserem Kochkurs am  
18.11.2023 in Magdeburg berichten.

Zunächst hat unsere Ernährungsberaterin, Frau  
Simone Luttat, der Uniklinik Magdeburg zu einem  
Kochkurs mit der Firma Kanso eingeladen. Vertre-  
ten wurde die Firma Kanso durch Frau Rühl, die  
viele schöne Rezepte mitbrachte.

Teilnehmer des Kochkurses waren 5 Familien u.a.  
Maren & Aline, Jette & Max und wir: Chris & Emilia.

Frau Luttat hatte uns in das hiesige Kochstudio der Ernährungsberaterin Nicole  
Lins eingeladen, die Ankunft in der Location war sehr herzlich. Es gab eine super  
Überraschung, es wartete ein Schoko-Banana-Latte auf uns alle. Mir persönlich  
schmeckte er sehr gut, nur Emilia's Fall war es weniger. Ich denke natürlich auch,  
man muss gewisse Dinge erst eine Weile probieren und sich daran gewöhnen.

Weiter ging es mit der Verteilung der Rezepte. Es gab Grünkern-Bratlinge, Kar-  
toffelsuppe mit Petersilienwurzel, Winterporridge, Pancakes, Süßkartoffelsuppe,  
Gnocchi, Wintertiramisu und viele andere Rezepte. Am Ende des Kochkurses hat  
jeder von uns die Rezepte zum Nachkochen mitbekommen.

Aline hat sich auf das Winterporridge gestürzt und zusammen mit Maren erfolg-  
reich und fleißig die Orangen filetiert. Ich muss euch sagen, unsere Maren hat  
eine Wahnsinns Geduld bewiesen bei dieser Aufgabe. Auch Aline hat feinsäuber-  
lich gekocht und aufgepasst, dass nichts anbrennt.

Jette und Max nahmen sich der Süßkartoffelsuppe und den Grünkernschrot- Brat-  
lingen an. Die Süßkartoffelsuppe war nicht so einfach wie normale Kartoffelsuppe  
vorzubereiten. Süßkartoffeln lassen sich nicht mit dem Sparschäler schälen, also  
Messer raus und vorsichtig sein.

Die Grünkernschrot- Bratlinge mussten auch beim Braten im Auge behalten wer-  
den, aber die Aufsicht führte unser Max mit Bravour durch. Jette stand jedem  
auch mit Rat und Tat zur Seite.

Emilia und ich haben die Pancakes gemacht. Beim Ei trennen hat Emilia viel Ge-  
schick und Mut bewiesen, „Papa gib her, ich möchte das probieren“ und zack einmal  
gezeigt, hat sie es auch gemacht. Jetzt ging es ans Eiweiß steifschlagen. Emilia



war ungeduldig wollte immer wissen, wann es fertig ist..... natürlich erst dann, wenn man die Schüssel umdreht und nichts rausläuft...im besten Fall ;-).

Dann ging es an das Ausbacken der Pancakes. Emilia war in der Zeit zum Garnieren der Muffins gewechselt.

Einziger Nachteil der Pancakes war es, die Form in der Pfanne hinzukriegen, aber wir haben unser Bestes gegeben.



Nach dem Kochen hieß es, uns alles schmecken zu lassen. Es war eine schöne Runde mit den Kindern, Eltern, Frau Luttat und Frau Rühl und der Austausch war wie immer sehr schön.

Mir persönlich ist solche Zeit unter Gleichgesinnten sehr wichtig, denn es zeigt, egal wie lange man sich nicht gesehen hat, es gibt immer Neuigkeiten die ausgetauscht werden sollten.

Unser Verein Fett-SOS e.V. ist viel mehr als nur ein Austausch von Erfahrungen, sondern eher eine Familie.

Und vielen Dank an Frau Luttat und Frau Rühl, die uns diesen Kochkurs organisiert und ermöglicht haben.

Liebe Grüße aus Sachsen-Anhalt von Emilia und Chris

Viele von euch haben 2020/21 an der Fragebogenstudie zum

Lebensalltag mit einem Kind mit einer langkettigen Fettsäurenoxidationsstörung oder Carnitintransporterstörung teilgenommen, welche zusammen mit unserem Verein und dem Stoffwechszentrum Freiburg durchgeführt wurde. Die Ergebnisse sind am 05.12.2023 bei JIMD reports veröffentlicht worden und unter folgendem Link abrufbar:

[https:// onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jmd2.12402](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jmd2.12402)

**Abstract** (und deutsche Übersetzung, Tipp an alle ohne ausreichend Englisch-Kenntnisse: ihr könnt [www.deepl.com](http://www.deepl.com) nutzen, um euch den Text der ganzen Veröffentlichung übersetzen zu lassen):

Long-chain fatty acid oxidation disorders (lcFAODs) are associated with a high disease burden due to both the risk of metabolic decompensation as well as chronic, partly irreversible complications in some. Little research has been performed on the impact of these disorders on the daily life of parents and caregivers. We performed a web-based questionnaire study among parents/caregivers of patients affected with lcFAODs. The questionnaire focused on challenges at different ages of the child, on disease management issues, schooling, family and social life as well as the parental job situation, and their overall attitude toward the disease and the future life of their child. Data were collected from parents/caregivers of 63 patients (87 respondents, 63% mothers, 36% fathers) with lcFAODs (median age of patients 8.0 years, range 0-25 years, long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency 40%, mitochondrial trifunctional protein deficiency 14%, very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency 41%, carnitine palmitoyltransferase 2 deficiency 5%). The overall disease burden of parents was considered highest during infancy and decreased with increasing age of their child. More than one third of parents were afraid that their child's disease might have an impact on his/her career choice and adult life. Negative effects of the child's disease on the job situation and career development were more commonly reported by mothers compared to fathers. Although the majority of parents considered their child's metabolic disorder a severe disease, most parents had a positive attitude toward their child's disease and seemed to cope well with their situation.

Langkettige Fettsäureoxidationsstörungen (lcFAOD) sind mit einer hohen Krankheitslast verbunden, da sie sowohl das Risiko einer metabolischen Dekompensation als auch chronische, teilweise irreversible Komplikationen mit sich bringen. Die Auswirkungen dieser Störungen auf das tägliche Leben von Eltern und Betreuern wurden bisher kaum untersucht. Wir haben eine webbasierte Fragebogenstudie unter Eltern/Betreuern von Patienten mit lcFAODs durchgeführt. Der Fragebogen befasste sich mit den Herausforderungen in den verschiedenen Altersstufen des Kindes, mit Fragen der Krankheitsbewältigung, der Schulbildung, dem Familien- und Sozialleben sowie der beruflichen Situation der Eltern und ihrer allgemeinen Einstellung zur Krankheit und zum künftigen Leben ihres Kindes. Es wurden Daten von Eltern/Betreuern von 63 Patienten (87 Befragte, 63 % Mütter, 36 % Väter) mit lcFAOD erhoben (mittleres Alter der Patienten 8,0 Jahre, Spanne 0-25 Jahre, LCHAD-Mangel 40 %, MTP-Mangel 14 %, VLCAD-Mangel 41 %, CPT-2-Mangel 5 %). Die Gesamtbelastung der Eltern durch die Krankheit war im Säuglingsalter am höchsten und nahm mit zunehmendem Alter des Kindes ab. Mehr als ein Drittel der Eltern befürchtete, dass die Krankheit ihres Kindes Auswirkungen auf seine Berufswahl und sein Erwachsenenleben haben könnte. Negative Auswirkungen der Krankheit des Kindes auf die berufliche Situation und die Karriereentwicklung wurden häufiger von Müttern als von Vätern angegeben. Obwohl die Mehrheit der Eltern die Stoffwechselstörung ihres Kindes als schwere Krankheit betrachtete, hatten die meisten Eltern eine positive Einstellung zur Krankheit ihres Kindes und schienen gut mit ihrer Situation zurechtzukommen.

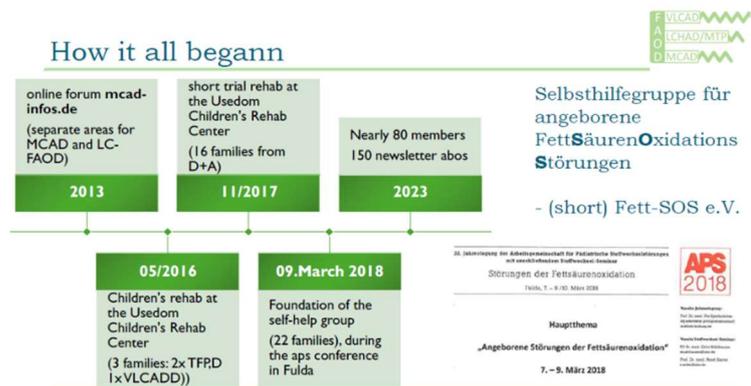
>>> Ultragenyx- Meeting, Wien



Am 15.12.2023 hatte Ultragenyx nach Wien zu einem Beratungstreffen geladen. Gekommen sind insgesamt ca. 20 Stoffwechselärzte, Ernährungsberaterinnen, inklusive von drei Müttern mit betroffenen Kindern, aus der EMEA-Region (Europa, Mittlerer Osten und Afrika). In 4 Sitzungen wurde zu verschiedenen Themen erst eine 10minütige Einführung gegeben und anschließend 50min (teilweise

hitzig) diskutiert und Erfahrungen ausgetauscht. Das erste Thema war zur Diagnosestellung mit einer Einführung von Frau Dr.Grünert (Freiburg). Nach der Mittagspause folgte die Vorstellung der Zuweisungswege für lcFAOD Patienten anhand des Vorgehens in der Türkei durch Dr.Ezgü. Frau Dr.Karall (Innsbruck) gab einen Überblick über die multidisziplinäre Betreuung von lcFAOD- Betroffenen und in der letzten Sitzung war die Perspektive der Betroffenen bzw. Eltern gefragt. Hierzu erzählten zunächst 2 Mütter aus Großbritannien von ihren Kindern und Diagnoseweg (lcFAOD sind dort bisher nicht Bestandteil des Neugeborenenenscreening, so dass die Kinder erst durch entsprechende Symptome wie Unterzuckerung oder Herzmuskelschwäche auffällig und dann diagnostiziert werden). Anschließend durfte ich etwas zu unserer deutschsprachigen Selbsthilfegruppe erzählen und warum die Selbsthilfe so wichtig ist - nicht nur für uns als Betroffene, sondern auch als Bindeglied zu Ärzten und zur Forschung. Es gab einen tollen Austausch während der Sitzungen und in den Pausen, so dass ich froh war, dieser Einladung gefolgt zu sein, auch wenn die An& Abreise innerhalb von 1,5 Tagen mittels Nachtzug abenteuerlich war.

Eure Maren



## >>> Rare Diseases Run 2024

Die Anmeldungen zum Rare Diseases Run 2024 sind im vollen Gange und auch im kommenden Jahr gibt es wieder eine tolle Medaille und ein Lauf-Shirt mit Zebra-Design.



Wann?	26.02.-03.03.2024
Wo?	Virtuell, auf deiner Lieblingslaufstrecke
Wer?	Jeder, zu Fuß oder im Rollstuhl
Anmeldung?	<a href="http://www.rarediseasesrun.net">www.rarediseasesrun.net</a>

In der Laufwoche rund um den 29. Februar 2024 könnt ihr die Distanz eurer Wahl zwischen 500m bis Marathon laufen, walken, im Rollstuhl oder auf dem

Laufband absolvieren - dabei sein ist alles!

2024 werden 22 Vereine aus Deutschland, Österreich und der Schweiz dabei sein und wir würden uns sehr freuen, wenn ihr für den Fett-SOS e.V. mitlauft. Denn diesmal können sich die TeilnehmerInnen entscheiden, an wen ihre Spende gehen soll, es gibt keinen großen Spendentopf, der anschließend an alle Vereine aufgeteilt wird. Also: **Macht mit, werbt bei euren Freunden, Arbeitskollegen, Arbeitgebern, Sportvereinen aber auch Schulen für den Lauf!**

**Die Vereine des Rare Diseases Run 2024**



**RARE DISEASES RUN**



**DSCM e.V.**  
Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation



**CRPS Netzwerk**



**SYNGAP ELTERNHILFE**  
Unsere Eltern sind wir stark



**5p minus SYNDROM e.V.**



**MFSH**  
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.



**LUPUS**  
Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.



**Tuberculose Sklerose Deutschland e.V.**



**HAND in HAND**  
TAYLORS und SCHWITZHOFF



**zebra kinder**  
KATGA FOUNDATION AUSTRIA



**DRAVET**  
Dravet-Syndrom e.V.



**LUPUS**  
Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.



**Zentrum für Myopathien**  
ZNM  
Zusammen Stark! e.V.



**CDKL5 DEUTSCHLAND e.V.**  
Gemeinsam Leben mit CDKL5



**sirius**



**Noonan-Syndrom Schweiz**



**SELBSTHILFE EPP e.V.**



**STBP e.V.**



**Dup15q e.V.**  
Deutschland Österreich Schweiz



**Germany e.V.**



**Angelman e.V.**  
Wir. Schaffen. Zuversicht.



**F VLCAD  
A LCHAD/MTP  
O  
D MCAD**



**SSADH-Defizit e.V.**



**CdLS**

[www.rarediseasesrun.net](http://www.rarediseasesrun.net)

3

Rare Diseases Run - All rights reserved.  
08.11.2023



### >>> Kinderreha für FAOD

Weil immer wieder die Frage an uns herangetragen wird, wo man mit seinem Kind mit einer lcFAOD eine Reha machen kann, haben wir neben dem Kinderrehabilitationszentrum Usedom zwei weitere Kliniken konkret angeschrieben.

Die Fachklinik Sylt für Kinder und Jugendliche ([www.fachklinik-sylt.de](http://www.fachklinik-sylt.de)) hat seit kurzem ihr Behandlungsspektrum auf Kinder mit PKU - Phenylketonurie, einer seltenen angeborenen Eiweißstoffwechselstörung, erweitert. Aus diesem Grund fragten wir schriftlich bei der dortigen Chefärztin ab, ob Sie sich vorstellen können, perspektivisch auch lcFAOD- Kinder zu rehabilitieren. Da die Klinik jedoch erstmal Erfahrung mit PKU sammeln muss, ist eine Erweiterung des Spektrums vorerst nicht geplant. Aber es wurde auch nicht ausgeschlossen, so dass wir dranbleiben.

In der Klinik Hochried in Murnau am Staffelsee ([www.klinikhochried.de](http://www.klinikhochried.de)) haben in der Vergangenheit schon vereinzelt Betroffene mit lcFAOD eine Kinderreha absolviert. Weil bei einer Reha gerade auch der Austausch mit anderen Betroffenen sehr hilfreich sein kann, haben wir bei der Chefärztin Frau Dr. Leidl angefragt, ob es bestimmte Durchgänge für lcFAOD Patienten gibt. Sie antwortete uns, dass es 1-2 x pro Jahr mit jeweils 6-7 Familien bzw. alleinreisenden Jugendlichen Rehas für Stoffwechselfatienten (PKU, Glykogenosen, FAOD) gibt: „Der Fettstoffwechselfdurchgang wird 2024 vom 29.05.-26.06. stattfinden. Die Durchgänge werden immer im Herbst des Vorjahres terminiert, sodass wir für 2025 noch keine genauen Daten weitergeben können, aber wir nehmen grundsätzlich die Kinder mit Fettstoffwechselstörungen in den infektfreieren Monaten auf und ich gehe davon aus, dass wir in etwa bei den o.g. Rhythmus bleiben werden.“

Ein Kinderreha-Antrag kann über den Rentenversicherungsträger oder die Krankenkasse erfolgen, wobei ihr auch immer gleich eine Wunschklinik mit angeben könnt.



### >>> BEAWARE-Studie

#### **Befragungsstudie zu seltenen Erkrankungen in der Notfallmedizin**

Zur Studie: Die Zentrale Notaufnahme am Campus Benjamin Franklin der Charité Berlin führt eine Befragungsstudie zu seltenen Erkrankungen in der Notfallmedizin durch. Die Befragung richtet sich an alle Patientinnen und



[www.fett-sos.com](http://www.fett-sos.com)

[www.lchad-mtp-vlcad.com](http://www.lchad-mtp-vlcad.com)

[www.mcad-infos.de](http://www.mcad-infos.de)

## 18. Newsletter 01/2024

---

Patienten ab 16 Jahren mit einer Fettsäureoxidationsstörung und deren Eltern/Angehörige, die bereit sind, Fragen zu Ihrer Erkrankung und Patientengeschichte aus notfallmedizinischer Sicht zu beantworten sowie ggf. von Ihren konkreten Erfahrungen in der Notaufnahme zu berichten.

Zur Teilnahme: Über den Link bzw. QR-Code auf dem Poster gelangen Interessierte zum Kontaktformular der Befragungsstudie und können darüber unverbindlich die Studienunterlagen sowie den Fragebogen anfordern. Der Fragebogen kann digital als Online-Fragebogen oder in Papierform ausgefüllt werden. Dem Papier-Fragebogen liegt ein frankierter Rückumschlag bei, sodass Befragten keine Kosten entstehen. Die Angaben im Fragebogen werden in beiden Fällen pseudonymisiert erhoben.

Bei Fragen stehe ich gerne zur Verfügung unter [sandra.pflock@charite.de](mailto:sandra.pflock@charite.de)

Hier nochmal der **Link zum Kontaktformular**, über das sich Interessierte bei uns melden können: <https://redcap.charite.de/survey/surveys/?s=WYALXP9L9AWRFPDX>

Sollte der Link nicht funktionieren:

**1.) Gehen Sie zu dieser Webadresse:**

<https://redcap.charite.de/survey/surveys/>

**2.) Dann geben Sie diesen Code ein: JHM9TXLR8**



### >>> Information des Stoffwechselzentrums Freiburg zur Triheptanoin-Studie von Ultragenyx

Liebe Patient\*innen mit langkettigen Fettsäureoxidationsstörungen, liebe Patientenfamilien,

wir möchten Sie gerne darüber informieren, dass derzeit eine Studie der Firma Ultragenyx zum Nutzen von Triheptanoin (C7) bei Kindern und Jugendlichen mit langkettigen Fettsäureoxidationsstörungen durchgeführt wird. Bei dieser Studie handelt es sich um eine Phase-3-Studie, von deren Ausgang die Zulassung von Triheptanoin durch die europäische Arzneimittelbehörde maßgeblich abhängen wird.

Die Studie wird als placebo-kontrollierte, randomisierte Doppelblindstudie durchgeführt. Das bedeutet, dass die Behandlung mit Triheptanoin mit der

bisher eingesetzten Behandlung mit MCT-Öl verglichen wird. Ob ein/e Studienteilnehmer\*in in der über zwei Jahre dauernden Studienphase Triheptanoin oder MCT erhält, wissen weder der/die Studienteilnehmer\*in selbst, noch der/die behandelnde Ärzt\*in (doppelblind).

Eingeschlossen werden können Patient\*innen vom Neugeborenenalter bis zum Alter von einschließlich 17 Jahren. Für die Studie geeignet sind insbesondere Patient\*innen, die einen eher schweren Verlauf ihrer Erkrankung haben. Daher zählen zu den Einschlusskriterien unter anderem (es muss nur eines der Kriterien erfüllt sein):

- Mindestens 2 Stoffwechsellentgleisungen mit Rhabdomyolyse oder Hypoglykämie im letzten Jahr (oder 3 in den letzten 2 Jahren), die einer Vorstellung in der Notfallambulanz oder eines Krankenhausaufenthaltes bedurften
- Eine Verschlechterung der Herzfunktion oder eine manifeste Kardiomyopathie (Herzmuskelschwäche)
- Häufige Unterzuckerungen oder ein hohes Unterzuckerungsrisiko mit kurzen Fastenzeiten (altersabhängig)
- Genetische Befunde, die einen schweren Verlauf erwarten lassen

Für diese internationale Studie wird das Stoffwechselzentrum Freiburg als einziges deutsches Studienzentrum fungieren, und wir beginnen derzeit mit der Rekrutierung der Patient\*innen.

Falls Sie Interesse an einer Teilnahme haben, wenden Sie sich gerne an uns. Für Rückfragen stehen wir jederzeit zur Verfügung. Wir freuen uns, von Ihnen zu hören.

Prof. Dr. Ute Spiekerkötter  
Ärztliche Direktorin

Prof. Dr. Sarah Grünert  
Studienärztin

#### Kontaktdaten:

Studienärztin: Prof. Dr. Sarah Grünert,  
E- Mail: [sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de](mailto:sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de)

Studienkoordination: Nadine Hug,  
E- Mail: [nadine.hug@uniklinik-freiburg.de](mailto:nadine.hug@uniklinik-freiburg.de)



[www.fett-sos.com](http://www.fett-sos.com)

[www.lchad-mtp-vcad.com](http://www.lchad-mtp-vcad.com)

[www.mcad-infos.de](http://www.mcad-infos.de)

18. Newsletter 01/2024

---

### >>> Newsletter abbestellen

Wenn ihr keine weiteren Informationen möchtet, schreibt bitte eine kurze Mail an:

[info@lchad-mtp-vcad.com](mailto:info@lchad-mtp-vcad.com)

Liebe Grüße vom Fett- SOS e.V