



Mukopolysaccharidosen: Wenn die Lebensuhr rückwärts läuft **Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V., Aschaffenburg, erhält den** **HanseMerkur Preis für Kinderschutz 2013 (Anerkennungspreis)**

Hamburg, 17. Juni 2014. Für Eltern ist es das schönste, die Fortschritte und die Entwicklung ihres Kindes zu beobachten: das erste Sitzen, das erste Krabbeln, die ersten Schritte, das erste Wort. Kaum jemand kann sich die Gefühle jener Eltern vorstellen, deren Kinder sich plötzlich nicht altersgerecht weiterentwickeln oder das schon Gelernte wieder vergessen. Michaela Giel, 1. Vorsitzende der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V., kennt diese Gefühle genau, weiß um die verzweifelte Suche nach erfahrenen Ärzten und einer eindeutigen Diagnose. Ihre Tochter Clara war neun Monate alt, als ihre persönliche „Irrfahrt“ zwischen Kinderärzten, Neurologen, HNO-Medizinern und Krankengymnasten begann. Doch erst eine Hornhauttrübung und der Besuch in einer Augenklinik gaben Hinweise auf eine Stoffwechselerkrankung. Nach weiteren Untersuchungen stand fest: Clara hat Mukopolysaccharidose (MPS) Typ I. Michaela Giel beschreibt den Moment der Diagnose so: „Mir wurde von einer Sekunde zur anderen der Boden unter den Füßen weggezogen. Mein Kopf wusste es, aber mein Herz wollte es nicht glauben.“

Mukopolysaccharidose Typ I ist eine sehr schwere Krankheit. Claras Körper kann Zucker nicht abbauen. Er sammelt sich in ihren Zellen an, so dass diese nicht mehr arbeiten können und absterben. Es gibt verschiedene Typen von Mukopolysaccharidose. Man differenziert diese von Typ I-VII. Je nachdem, welches Enzym in der Verarbeitungskette der Zuckermoleküle fehlt, verläuft die Krankheit unterschiedlich. Kinder mit MPS Typ I sterben ohne Therapie noch vor ihrem zehnten Geburtstag. Doch Claras Erkrankung wurde noch in ihrem zweiten Lebensjahr entdeckt, und es bestand die Chance, durch eine Knochenmarkspende den Verlauf der Erkrankung abzumildern – falls ein geeigneter Spender gefunden werden könnte. Im Jahr 2004 fand die Transplantation statt und Clara lebt. Die heute 12-Jährige kann zwar schlecht sehen und hören, ist in ihren Reaktionen verlangsamt, hat einen leichten Herzfehler, ihre Knochen machen ihr zu schaffen, sie hat oft Rückenschmerzen, aber sie ist ein lebensfrohes Kind, das mit seinem Laufrad die 5. Klasse besucht und dank eines speziellen Schreibtisches,

HanseMerkur Versicherungsgruppe
Siegfried-Wedells-Platz 1
20352 Hamburg

Telefon (040) 41 19-13 57
Telefax (040) 41 19-36 26

E-Mail presse@hansemerkur.de
Internet www.hansemerkur.de

Verantwortlich für den Inhalt
Heinz-Gerhard Wilkens

Belegexemplar erbeten



Hörgeräten und einem Computer mit Lesekamera dem Unterricht gut folgen kann.

MPS gehört zu den chronisch seltenen Erkrankungen. Eine genetisch bedingte, progressive und unheilbare Stoffwechselerkrankung, die das Leben in der Regel deutlich verkürzt. Je nach Form und Schweregrad können die Krankheitsverläufe sehr unterschiedlich sein. MPS Typ III, auch Morbus Sanfilippo genannt, zeichnet sich beispielsweise dadurch aus, dass die Kinder im Vergleich zu anderen MPS-Formen äußerlich normal sind, jedoch durch massive Verhaltensprobleme auffällig werden. Die Pharmaindustrie bietet erste Therapieansätze: eine Enzyersatztherapie ist für MPS I, II, IV sowie VI zugelassen. Große Hoffnungen werden deshalb in die aktuell laufenden Studien zur intrathekalen Applikation von Ersatzenzymen gesetzt, um die Blut-Hirn-Schranke zu überwinden. Doch selbst wenn, wie bei MPS III, keine Enzyersatztherapie möglich ist, kommt der frühen Diagnose eine große Bedeutung zu: Bei MPS I kann, wie im Fall von Clara, eine Knochenmarktransplantation helfen, wenn sie in den ersten zwei Lebensjahren erfolgt; die Eltern können die Besonderheiten ihrer Kinder und die Symptome der Erkrankung zuordnen und verstehen; den betroffenen Kindern kann so schnell und so gut wie möglich geholfen werden. Irreversible Schäden lassen sich von Fall zu Fall vermeiden.

Maren Schäfke, Regionalbeauftragte der MPS-Gesellschaft, hat ebenfalls einen betroffenen Sohn. Bei Martin wurde die Diagnose MPS Typ III im Alter von vier Jahren gestellt. „Es ist ein harter Weg, den wir noch immer gehen. Früher konnte Martin laufen, springen, sitzen, sprechen, selbstständig essen. Seit Beginn der Krankheit nehmen wir jeden Tag Abschied. Abschied von Dingen, die er einmal konnte – Abschied von unserem Sohn Martin. Wir wissen, dass Martin nicht sehr alt wird. Doch mit Hilfe des Vereins haben wir gelernt, die Tage zu nehmen wie sie sind und die verbleibende Zeit mit ihm zu genießen.“ Maren Schäfke leitet seit drei Jahren die Regionalgruppe der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. in Schleswig-Holstein.

Die MPS-Gesellschaft wurde im Jahr 1986 gegründet und ist Mitglied der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE). Das Projekt „MPS-Regio: Ehrenamt,



full-time. Von Betroffenen für Betroffene“ entstand im Jahr 1999. 34 Regionalbeauftragte – aufgeteilt nach Postleitzahlengebieten – bemühen sich um die Unterstützung betroffener Familien und deren Kinder. Sie und die Mitarbeiter in der Geschäftsstelle in Aschaffenburg sind es, die die rund 400 MPS-Kinder und ihre Familien in Krisensituationen auffangen, praktische Unterstützung geben, Treffen für Betroffene organisieren, netzwerken, Kontakte vermitteln und immer wieder die Pharmaindustrie zu weitergehenden Forschungen ermuntern. Hinzu kommt eine kontinuierliche Öffentlichkeitsarbeit. Ein wichtiger Punkt, denn noch immer ist MPS eine unbekannte Krankheit, wie Michaela Giel weiß: „Wenn es uns gelingt, die Zeit bis zur Erst-Diagnose zu verkürzen, könnten viele Langzeitschäden weniger stark ausfallen. So gibt es Symptome, die Ärzte und Eltern an MPS denken lassen sollten. Dazu zählen: Chronische Bronchitiden, häufige Erkältungen und Mittelohrentzündungen, Nabel- und Leistenbrüche, ein großer Bauch, Durchfall, eine große Zunge, grobe Gesichtszüge mit zusammenwachsenden Augenbrauen, dichtes, struppiges Haar oder eine ausgeprägte Körperbehaarung wie auch Skelettveränderungen und die Unfähigkeit, Arme und Beine ganz auszustrecken.“ Die Realität sieht oftmals so aus: Bis zur endgültigen Diagnose dauert es in der Regel zwischen eineinhalb und drei Jahren, und an jedem dieser Tage lagert sich Zucker in den Körpern der Betroffenen ab, der die Zellen der Kinder beschädigt und zerstört.

Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V., Aschaffenburg, erhält für ihr Engagement im Projekt „MPS-Regio: Ehrenamt, full-time. Von Betroffenen für Betroffene“ den *HanseMercur Preis für Kinderschutz* 2013 (Anerkennungspreis), der mit 10.000 Euro dotiert ist. Mit dem Preisgeld will der Verein seine Beratungsaktivitäten weiter ausbauen.

<p><u>Kontakt:</u> Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V., Michaela Giel, Pappelweg 6, 63741 Aschaffenburg, Tel.: 06021 - 85 83 73, E-Mail: info@mps-ev.de</p>
