

>>> Themen des 8. Newsletters

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

ein aufregendes Jahr neigt sich dem Ende zu. Wir haben uns intensiver um Bekanntmachung unseres Vereins in Österreich gekümmert und haben am Jahrestreffen von ProRare Austria in Salzburg teilgenommen.

Nun sind hoffentlich alle in vorweihnachtlicher Stimmung und verbringen die Zeit mit Familie und Freunden. Auch Kinder mit einer Fettsäurenoxidationsstörung müssen in dieser besinnlichen Zeit nicht auf kulinarische Genüsse, insbesondere Plätzchen backen und verzieren verzichten. Dazu wurden auf unserer Homepage im Advent viele neue leckere Rezepte veröffentlicht. Und auch auf den Social-Media-Kanälen werden fleißig Rezept-Tipps ausgetauscht.

Außerdem ist die Weihnachtszeit auch Spenden-Zeit. Wir möchten euch also auch vorstellen, wer sich alles für unseren Verein (finanziell) engagiert hat im vergangenen Jahr

Zur besseren Orientierung werden Beiträge wie im 4. Newsletter bereits erklärt, mit kleinen Piktogrammen gekennzeichnet.



Beiträge und Informationen für alle Formen der Fettsäurenoxidationsstörungen und Carnitintransporterstörungen



Beiträge und Informationen für die langkettigen Fettsäurenoxidationsstörungen (VLCAD-, LCHAD-, MTP- Mangel) und Carnitintransporterstörungen mit MCT-Diät



Beiträge und Informationen für die mittelkettigen Fettsäurenoxidationsstörungen (MCAD-Mangel)

>>> Fett-SOS e.V. - Mitglieder, Fördermitglieder und Spender

Stand 12/2019 hat unser Verein nun 60 ordentliche Mitglieder aus Deutschland und Österreich die den Verein personell. Auch möchten wir unsere bisher 4 Fördermitglieder erwähnen, die uns mit ihrem höheren Fördermitgliedsbeitrag finanziell unterstützen: Annette Schwandtke, Martin Fritzsche, Annett Kohlhoff und Olga Barten. Vielen Dank dafür!

Außerdem haben wir in diesem Jahr Einzelspenden erhalten von:

Olga Barten, Dr.Isabell Halla-Heissen, Reha-Sportgemeinschaft Bexbach, WBS TRAINING AG Berlin (durch Einbringung von Susanne Maringer), Janette Schreiber und Bestattungswäsche Thomas Nunnenkamp.



Wer also spenden möchte oder jemanden kennt, der uns unterstützen möchte, kann das gern tun. Wir dürfen Spendenquittungen ausstellen, die sowohl für Einzelpersonen als auch für Firmen, steuerliche absetzbar sind.

Kontoinhaber: **Fett-SOS e.V.**
Swift (BIC) Code: **GENO DEF1 SLR**
IBAN: **DE31 8306 5408 0004 0724 21**
Bank: **Deutsche Skatbank, Altenburger Straße 13, 04626 Schmölln**

>>> 08.-09.11.2019 Joint Meeting 10. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen und 13.Jahrestagung Politische Kindermedizin, Jahrestagung ProRare Austria, Salzburg



Nachdem unser Verein Mitglied bei ProRare Austria geworden ist, haben wir (Erik und Maren) uns Anfang November auf den Weg nach Salzburg zum Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen unter der Schirmherrschaft von ProRare Austria gemacht. Die zweitägige Veranstaltung begann mit Vorträgen zu verschiedenen seltenen Erkrankungen und deren aktuellen Stand der Erforschung und eventuellem Vorhandensein einer medikamentösen

Therapie. Nach der Mittagspause wurde es allgemeiner bzw. krankheitsübergreifend mit dem Thema: „Werden Kosten für Orphan Drugs zu einem Problem für das Gesundheitssystem.“ Orphan Drugs - Medikamente für seltene Erkrankungen wurden aus unterschiedlichen Sichtweisen beleuchtet: europäische Perspektive, schweizerische Perspektive, Situationsanalyse der Pharmaindustrie und aktuelle österreichische Gesetzlage. Im Anschluss daran gab es einen regen Austausch im Rahmen einer Publikumsdiskussion mit den Vortragenden. Vor allem in Bezug auf den Preis von Orphan Drugs erhitzen sich die Gemüter. Die Therapie von FAOD ist durch die diätetische Behandlung bisher eher günstig. Aber mit Fortschritt der Forschung (v.a. im genetischen Bereich) und Technik, wird es vielleicht auch für unsere Kinder bald andere (und vermutlich teurere) Therapieformen geben.



Der Samstagvormittag drehte sich dann ganz um Versorgungsstrukturen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Der aktuelle Stand zur elektronischen Gesundheitsakte (ELGA) in Österreich wurde vorgestellt. Anschließend wurden zwei deutsche Projekte zur Identifizierung und anschließenden Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen präsentiert: Translate NAMSE mit seinem Koordinierungszentrum in Berlin und ZSE-Duo aus Würzburg.

Nach dem Mittagessen lag der Schwerpunkt auf dem für Österreich noch relativ neuen Thema „Kinderrehabilitation“. Rehabilitation für Kinder gibt es noch nicht lange in Österreich und alle 6 Reha-Einrichtungen für Kinder sind erst kurz in Betrieb oder noch im Aufbau. Die österreichischen FAOD- Betroffenen können sich diesbezüglich die Klinik Leuwaldhof in St.Veit (www.leuwaldhof.at) merken. Dort gibt es neben der onkologischen Reha auch 12 Betten für Stoffwechselpatienten.



Am frühen Nachmittag wurde dann die Generalversammlung von ProRare Austria abgehalten, an der wir als Mitglieder natürlich auch teilgenommen haben. Wir haben viele interessante Menschen auf dem Kongress in Salzburg neu oder persönlich kennen lernen dürfen um somit unseren Verein auch in Österreich bekannter zu machen.

Vom 27.-29.03.2020 wird das nächste Familientreffen auf der Runneburg in Weißensee/Thüringen stattfinden. Die vorhandenen Zimmer waren ruckzuck nach Versenden des Anmeldeformulars an die Vereinsmitglieder ausgebucht. Natürlich nehmen wir wei-

terhin Anmeldungen entgegen. In der näheren Umgebung (in Weißensee, Sömmerda, Kindebrück, Erfurt,...) gibt es noch eine Vielzahl von Pensionen und Hotels, in denen selbstständig eine Übernachtungsmöglichkeit gebucht werden kann. Aber auch Tagesgäste sind willkommen. Das Anmeldeformular findet ihr auf unserer Homepage und wurde auch zusammen mit diesem Newsletter versendet.

Mit dem Koch wurden bereits die Anforderungen an die diätetischen Mahlzeiten besprochen.

Außerdem wollen wir uns bei diesem Treffen intensiver um die Gestaltung eines Kochbuchs mit fettarmen Rezepten kümmern.

Tino Stahnke (www.kindersport-auf-usedom.de) ist natürlich wieder mit dabei, um die Kinder sportlich auf Trapp zu halten.

Wir freuen uns auf euch!



>>> Fett-SOS e.V. in der Presse

Um unseren Verein bekannter zu machen, bemühen wir uns auch neben den Social-Media-Kanälen, in den Printmedien aufzutauchen.

Über die Übergabe der Spende des Reha-Sportverein Bexbach an Familie Schumann-Urbaniak in Vertretung des Fett-SOS e.V. erschien in der hiesigen Lokalzeitung auch ein Foto und Artikel über unsere Vereinsarbeit. (siehe Anhang an diesen Newsletter)

Im aktuellen knw KinderSpezial Nr.65, der Zeitschrift des Kindernetzwerk durften wir uns als neue Mitgliedsorganisation vorstellen. Unseren Artikel findet ihr auf den Seiten 34/35.



>>> FAOD im Fernsehen

Ohne Werbung für Streaming-Dienste zu machen, möchte ich euch auf einen interessanten Beitrag auf Netflix aufmerksam machen. „Diagnosis“ ist eine Dokumentarreihe, in der Dr.Lisa Sanders nach ihrer Kolumne im New York Times Magazine per Crowdsourcing seltener und rätselhafter Krankheiten auf die Spur geht. Die erste Folge der ersten Staffel handelt von der 23jährigen Angel, die immer wieder unter starke Muskelschmerzen bis hin zur Bewegungsunfähigkeit leidet. Nachdem keiner ihrer Ärzte eine Diagnose stellen konnte, hilft Dr.Sanders ihr durch Befragung der Massen im Internet. Mit Hilfe vieler Menschen, lassen sich die möglichen Erkrankungen anhand der Symptome, die Angel aufweist, eingrenzen und ein Gentest bringt schließlich die Lösung und Angel die lang ersehnte Diagnose.

Wer sich bisher nicht vorstellen konnte, wie sich eine Stoffwechselentgleisung mit Rhabdomyolyse für unsere Kinder anfühlen muss - in dieser Dokumentation wird es eindrücklich gezeigt. Auch die Defizite des US-amerikanischen Gesundheitssystems wer-

den nebenbei aufgezeigt und ich finde, wir können uns (auch trotz vieler Steine, die uns und unseren Kindern in den Weg gelegt werden) glücklich schätzen, in einem Land zu leben mit einem größtenteils staatlich finanzierten öffentlichen Gesundheitssystems.

Maren Thiel



>>> Informationen für MCAD-Mangel- Betroffene

Nach vielen Jahren unermüdlichen Engagements ging Ende Mai 2018 eine Ära zu Ende. Das Selbsthilfeforum www.mcad-infos.de wurde abgeschaltet. Gründe für die Schließung des MCAD- Forums waren u.a. der Aufwand um die neuen Anforderungen der DSGVO umzusetzen. Unter der bekannten Adresse findet man jetzt trotzdem noch zahlreiche Informationen zum MCAD-Mangel, die Magnus Rohleder weiterhin bereit stellt. Nur die Forum- Funktion zum persönlichen Austausch ist nicht mehr vorhanden. Einige MCAD- Familien haben sich schon an den Fett-SOS e.V. gewandt und möchten uns unterstützen. Wir vermitteln auch Kontakte zu anderen Betroffenen.

Einige MCAD- Familien haben in der Zwischenzeit einen E- Mail- Verteiler eingerichtet. Zur Aufnahmen in den Selbigen können Betroffene eine Mail an: mcad-info@gmx.de schreiben. Für den schnellen kurzen Austausch gibt es auch eine WhatsApp- Gruppe für MCAD' ler, in die man sich auch über die genannte E-Mail eintragen lassen kann.



>>> Veranstaltungen 2020

Auch im Jahr 2020 erwarten euch und uns wieder eine Vielzahl an Veranstaltungen speziell zu FAOD aber auch generell zu seltenen Erkrankungen. Hier ein kleiner Überblick, über Termine, die bereits feststehen (ohne Anspruch auf Vollständigkeit):

Wann	Was	Wo
29.02.2020	Rare Disease Day www.rarediseaseday.org	Veranstaltungen und Aktionen in vielen Städten und von vielen Organisationen
04.-07.03.2020	APS- Tagung und Seminar www.aps-med.de	Maritim-Hotel, Fulda
27.-29.03.2020	Mitgliederversammlung und Familientreffen Fett-SOS e.V.	Runneburg in Weißensee, Thüringen
29.04.-26.05.2020	Schwerpunktrehabilitation für Familien mit β-	Ifa- Kinderrehabazentrum Usedom

	Oxidationsstörungen	
21.05.-24.05.2020	Schnupper- Reha für Familien mit β - Oxidationsstörungen	Ifa- Kinderrehabazentrum Usedom
30.-31.08.2020	INFORM- Network Jahreskongress	Freiburg i.B.
01.-04.09.2020	SSIEM -Kongress	Freiburg i.B.
16.-17.10.2020	ProRare Austria Kongress und Generalversammlung	Linz, Österreich

>>> Newsletter abbestellen

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

info@lchad-mtp-vlcad.com

Liebe Grüße vom Fett- SOS e.V



Reha-Sportler spenden 1.500 Euro

Im Vorjahr hat sich nach rund 60-jähriger aktiver Vereinstätigkeit die Reha-Sportgemeinschaft Bexbach aufgelöst. Nach der obligatorischen Wartefrist bis zur endgültigen Löschung aus dem Vereinsregister konnte nun die Kasse geöffnet und das verbleibende Kapital satzungsgemäß für gemeinnützige Zwecke freigegeben werden. „Wir waren immer ein kleiner und nicht gerade wohlhabender Verein, aber weil wir umsichtig gewirtschaftet haben, können wir zunächst 1500 Euro vergeben“, so Ellen Mayer, die zuletzt als stellvertretende Vorsitzende kommissarisch die Vereinsgeschäfte führte. Der Rest wird bis zur Begleichung anfallender Notarkosten und Gebühren zurückbehalten. Was dann noch übrig bleibt, wird ebenfalls gespendet.

che Erkrankungen führen bei Betroffenen dazu, dass dem Körper zugeführte Fette nicht oder nur eingeschränkt zur Energieversorgung genutzt werden können. Dies hat zur Folge, dass bei erhöhtem Energiebedarf oder mangelnder Energiezufuhr Stoffwechselkrisen über Koma bis hin zum Tod auftreten können. Bleibende Schäden sind in diesem Fall zu erwarten. Zwar können solche Fettsäuren-Oxydations-Störungen heute über die im Rahmen des Neugeborenen-Screenings (Stichwort: Fersenblutabnahme nach der Geburt) festgestellt und unmittelbare Maßnahmen ergriffen werden, damit es nicht zu lebensgefährlichen Situationen kommt, doch Folgeerkrankungen an inneren Organen sind nicht ausgeschlossen. Für Betroffene heißt es lebenslange



Der Vorstand der Reha-Sportgemeinschaft Bexbach übergab zwei Spenden in Höhe von insgesamt 1.500 Euro.

Foto: Rosemarie Kappler

Am Samstag übergaben die Vorstandsmitglieder Ellen Mayer, Margarete Hermes, Evelyne Urbaniak und Matthias Schumann im Gerätehaus der Freiwilligen Feuerwehr Oberbexbach zwei Spendenschecks. Löschbezirksführer Manfred Metzinger und der Leiter der Abteilung Jugendfeuerwehr, Kevin Bieringer, freuten sich mächtig über eine Spende von 1.000 Euro. Sie versetzt die Jugendwehr in die Lage Unterrichtsmaterial zum Thema Brandschutz anzuschaffen, das sowohl bei den Bambinis wie auch in der Jugendwehr eingesetzt werden kann, und das auch Anwendung findet bei den Besuchen in den Kindergärten und in der Grundschule Oberbexbach. Über 500 Euro freuten sich Melanie und Thorsten Schumann-Urbaniak. Sie vertreten als betroffene Eltern den Verein Fett-SOS. Das ist die Abkürzung für angeborene „FettsäurenOxidationsStörungen“. Sol-

Diäten einzuhalten. Im Schnitt werden jährlich zehn bis fünfzehn Kinder in Deutschland mit dieser Erkrankung geboren. Auch Melanie und Thorsten Schumann-Urbaniak wurden nach den Screening-Untersuchungen darüber informiert, dass ihre heute fünfjährige Tochter Elisa diese Störung aufweist. Beide haben sich in der Folge der Selbsthilfegruppe angeschlossen, um über den Erfahrungsaustausch mit anderen betroffenen Eltern und die Zusammenarbeit mit forschenden Kliniken für einen besseren Informationsfluss und Aufklärung zu sorgen und sich für eine bessere medizinische Versorgung einzusetzen. Ihre Botschaft an alle Eltern: Unbedingt von der Möglichkeit des Neugeborenen-Screenings Gebrauch machen. Ohne die kostenfrei angebotenen Untersuchungen wäre die Erkrankung ihrer Tochter nicht erkannt und damit nicht behandelt worden.