November 2023

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

ÖRSG

Rundbrief

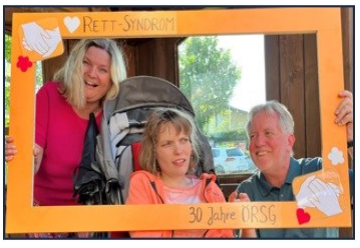








Das Familien–Wochenende stand ganz im Zeichen der Gründung der österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft.









30 Jahre Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft ÖRSG 1993 2023













Inhaltsverzeichnis

ÖRSG AKTUELL

4 Vorwort

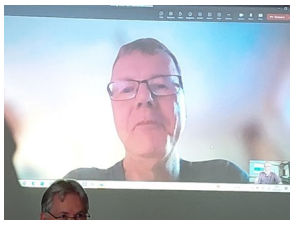
5 Finanzen

17 Trauer um Univ- Prof. Dr. Michael Freilinger

18 Rett - Familienwochenende 23.-25.Juni 2023



23 Vortrag Prof. Dr. Bern Wilken



27 Gründung der Österreichischen Rett- Syndrom Gesellschaft

34 ÖRSG Spreadshirt—Shop

43 Benefizkonzert des Musikum

51 Rett-Elterntreffen

58 Gedanken zur Diagnose Rett-Syndrom

59 Beiträge für Rundbrief 2024 gesucht

60 Was ist die ÖRSG?

Die Ausrichtung der ÖRSG

Bericht von Rett-Familien

6 EMMA – Eltern mit Kind machen Auszeit – Interview mit Birgit Berger und Julia

11 Mademoiselle Sophie in Paris – Martina Peter mit Sophie und Bruder Philipp

13 Isabellas Zahnbehandlung bei Sleep & Smile, Wien – Romana, Markus Malzer mit Isabella

29 Was tut sich bei … Lukas Nimmerrichter

45 BI-SKI-Schifahren mit Behinderung – Katharina Mösenbichler mit Katharina

Impressum

Der Rundbrief ist die Vereinszeitschrift der ÖRSG (Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft)

Redaktion:

Elisabeth Nimmerrichter
Lascygasse 19/1
1170 Wien

eMail: e.nimmerrichter@rett-syndrom.at

Anschrift der ÖRSG:

A-8900 Selzthal,
Strommersiedlung 11

Tel.:(+43) (0)676/9670600
eMail: info@rett-syndrom.at

© Copyright 2023 by ÖRSG

Inhaltsverzeichnis

52 Daniela auf Reisen

46 Tipp zum Thema Kalte Hände im Winter – Petra Maier

47 Was tun bei einer therapieresistenten Epilepsie – Natascha Handler mit Katharina



48 Meine Erfahrungen mit Musiktherapie – Martina Peter mit Sophie

Rückblick

9 12. österreichischer Kongress für seltene Krankheiten

Rett aus aller Welt

35 EURORDIS Black Pearl Awards

36 Tagung der IRSF

37 RSE – Network Support and Research Event

39 "Es gibt keine 'verrückten Experimente', wenn es um Rett geht"

54 7.Europäischer Rett-Syndrom Kongress in Marseille

Hilfsmittel im Fokus

53 Hustenassistent KomfortKissen Kids ™

Save the date

16 Rett-Familienwochenende 21.-23. Juni 2024

33 Integra 05.-07. Juni 2024

36 9. Rett-Welt-Kongress 02.-05. Oktober 2024

Wussten Sie…

44 Änderungen beim Pflegegeld
Barrierefreier Mietwagen
ICD-Code
Brillensammelaktion

Buchtipp

43 Supermom
Fußspuren

Filmtipp

45 Warum ich euch nicht in die Augen schauen kann …

Stärke im Angesicht der Herausforderungen



Liebe Eltern, Mitglieder und Freunde,

es ist mir eine besondere Ehre, euch in unserem aktuellen Rundbrief zu begrüßen. Diesmal möchte ich mich einem Thema widmen, das das Herz unserer Gemeinschaft tief berührt und uns alle vereint: die ständige Pflege und Einsatzbereitschaft für unsere Kinder mit ihren besonderen Bedürfnissen.

Euch, die ihr täglich vor unermüdlichen Herausforderungen steht, möchten wir heute unsere Anerkennung und Unterstützung ausdrücken. Die Pflege eines Kindes mit Rett-Syndrom ist eine Aufgabe, die körperlich, emotional und geistig alles abverlangt. Die Sorge um die Gesundheit und das Wohlbefinden eurer Kinder, die Organisation von Therapiesitzungen, die Kommunikation mit Fachleuten und die Bewältigung der alltäglichen Aufgaben sind nur einige der Aspekte, die ihr täglich bewältigen müsst. Doch trotz dieser beispiellosen Herausforderungen wählt ihr die Liebe und Hingabe als Antwort. Ihr steht bedingungslos an der Seite eurer Kinder und seid die wahren Helden unserer Gemeinschaft.

> Jeder Tag, den wir mit unseren Kindern verbringen, ist ein wertvoller Schatz.

Es ist wichtig zu betonen, dass die Belastungen, denen ihr gegenübersteht, nicht nur physischer Natur sind. Ihr kämpft auch mit emotionalen Turbulenzen, die mit der Diagnose und den Veränderungen im Leben eurer Kinder einhergehen. Aber gerade in diesen Momenten der Dunkelheit und Verzweiflung erstrahlen eure wahre Stärke und euer unerschütterlicher Mut. Ihr seid Beispiele für Beharrlichkeit und Durchhaltevermögen, die uns allen als Inspiration dienen können.

An euch, die ihr euch von diesen Zeilen angesprochen fühlt, möchten wir heute ermutigende Worte richten, die in diesem „Rundbrief“ zusammengefasst sind. Ihr seid nicht allein in euren Herausforderungen, wir als Elternverein stehen mit den uns gegeben Möglichkeiten fest an eurer Seite. Unsere Gemeinschaft ist eine Quelle der Unterstützung, des Austauschs und der Solidarität. Zusammen können wir die Herausforderungen bewältigen, die das Rett-Syndrom mit sich bringt, und uns für eine bessere Zukunft unserer Kinder einsetzen.

Lasst uns auch nie vergessen, dass jeder Tag, den wir mit unseren Kindern verbringen, ein wertvoller Schatz ist. In den kleinen Momenten des Glücks, in den Fortschritten, die ihr gemeinsam feiert, und in der bedingungslosen Liebe, die euch verbindet, findet ihr die Kraft, weiterzumachen. Zusammenfassend können wir sagen: In der Liebe und Hingabe, die wir unseren Kindern schenken, finden wir die Kraft, selbst die größten Herausforderungen zu meistern.

Herzlichen Dank für eure unermüdliche Unterstützung und Hingabe. Erinnern wir uns daran, dass wir Teil einer starken und liebevollen Gemeinschaft sind. Gemeinsam werden wir die Herausforderungen bewältigen und die Zukunft unserer Kinder heller gestalten.

Herzlichst
Günther Painsi
Präsident der Österreichischen Rett -Syndrom Gesellschaft



Liebe Rett-Familien und Abonnenten unseres Rundbriefes.

Aufgrund der zwei Ausgaben unseres Rundbriefes im vergangenen Jahr kann ich für die zweite Hälfte nur einen kurzen Bericht liefern, da sich die Einnahmen und Ausgaben wieder normalisiert haben und somit keine außergewöhnlichen Finanzbewegungen verbucht werden konnten. Unser Treffen in Hipping schlug sich auf der Ausgabenseite wie gewohnt mit ca. € 15.000 zu Buche, wie die letzten Jahre auch schon. Das Rett-Elterntreffen in St. Marien im Herbst machte ca. € 2.500 Euro aus. Durch unseren Selbstbehalt konnten wir jedoch auch diese Ausgaben wieder ein wenig reduzieren und mussten diese Beträge nicht zur Gänze vom Vereinskonto übernehmen. Auch das ist ein Teil der Unterstützung, damit wir unser Guthaben nicht allzu rasch aufbrauchen.

Danke an alle Gönner und Spender im Namen der ÖRSG!

Nicht vergessen dürfen wir natürlich wieder unsere zahlreichen Spender das ganze Jahr über. Ob größere oder kleinere Beträge, jeder Cent hilft uns, unsere Treffen die nächsten Jahre wieder zu finanzieren.

Ein ganz herzliches Dankeschön von meiner Seite im Namen der ÖRSG an alle Spender und Gönner unseres Vereins. Wie in den letzten Ausgaben schon erwähnt, gibt es ja neben der direkten Spende auf unser Konto auch noch einige andere Möglichkeiten ganz unkompliziert, quasi »nebenbei« zu spenden, wie z. B. Facebook, Spreadshirt (siehe Seite 35).

Im Zuge meines Finanzberichtes beim Rett-Elterntreffen in St. Marien wurde bei der anschließenden Diskussion die Auflösung unseres Sparkontos angedacht. Dieses Sparkonto habe ich damals auf Anraten der Wirtschaftsprüfer eingerichtet, da wir am Girokonto 0,5 % pro Quartal Negativzinsen zahlen mussten. Da die Zinsen jetzt aber wieder im Aufwärtstrend liegen und es die Negativzinsen nicht mehr gibt, wurde dies angesprochen. Beschlossen wurde dies dann im darauffolgenden Jahr bei der Vorstandssitzung. Bei der Vollversammlung in Hipping 2023 wurde von allen anwesenden Vereinsmitgliedern dann abgestimmt.

Ich bedanke mich für das in mich gesetzte Vertrauen in Vergangenheit und Zukunft beim gesamten Vorstand sowie bei allen Mitgliedern.

Danke und liebe Grüße
Haider Josef
(Kassier ÖRSG)

Bankverbindung der ÖRSG:
IBAN: AT93 1420 0200 1096 6346
BIC: BAWAATWW

Für die Absetzbarkeit bitte Name und Geburtsdatum angeben.



EMMA—Eltern mit Kind machen Auszeit

Ein Interview mit Birgit Berger



Redaktion Rundbrief: Birgit, du hast 2022 einen Kuraufenthalt von „EMMA – **E**ltern **m**it Kind **m**achen **A**uszeit“, gemacht. Wie bist du auf diese Kur aufmerksam geworden?

Birgit Berger:
Bei einem von unseren jährlichen Rett-Syndrom-Treffen habe ich davon erfahren.
https://www.gesundheitskasse.at/cdscontent/suche.xhtml?filter=EMMA+&node_id=209&nodename=OEGK&viewmode=search&searchnodes=&contentid=10007.866742

Redaktion Rundbrief: Dein Hausarzt hat bei der ÖGK den Antrag für EMMA eingereicht. Wie ging es dann weiter?

Birgit Berger:
Eine nette Dame vom Gesundheitszentrum in Bad Ischl hat mich angerufen und mir erklärt, dass meine Kur bewilligt worden ist. Außerdem hat sie uns einen Vorstellungstermin in Linz bei der Caritas gegeben. Dort bin ich dann mit Julia hin gefahren und es wurde erfasst, welche Unterstützung Julia benötigt, während ich meine Kuranwendungen bekomme. Das war wichtig, damit Julia in einer für sie passenden Gruppe betreut wurde.



Es gibt jedoch auch vorab die Möglichkeit einen Fragebogen der Caritas für den Betreuungsaufwand für Menschen mit besonderen Bedürfnissen auszufüllen und mit dem Antrag mitzuschicken.
Dieser Fragebogen kann unter kur-reha@oegk.at angefordert werden.

Redaktion Rundbrief: Die ÖGK hat dir die Kur bewilligt. Es gibt bei EMMA zwei Kur- und Erholungsheime, eines in Bad Schallerbach und eines in Bad Ischl. In welchem warst du mit deiner Tochter Julia?

Birgit Berger:
Mir wurde gesagt, dass es in Bad Schallerbach die EMMA Kur nicht mehr gibt und sie nur mehr im Gesundheitszentrum Tisserand in Bad Ischl durchgeführt wird.
2022 gab es vier Turnusse. Der erste Turnus begann mit Eltern mit ganz kleinen Kindern, dieser dauerte 2 Wochen, bis hin zu den Jugendlichen (ab 18. Jahren), dieser war der letzte Turnus mit 3 Wochen.

Redaktion Rundbrief: Julia wurde während deiner Kuranwendungen von Betreuer:innen der Caritas betreut. Wie gefiel es Julia? In welchem Zeitrahmen war die Betreuung?

Birgit Berger:
Julia gefiel es sehr gut und sie hatte großen Spaß in einer Gruppe mit neuen Kindern bzw. Jugendlichen zu sein.
Die Gruppe bestand aus 6 Jugendlichen mit unterschiedlichen Beeinträchtigungen.

Betreuungszeiten waren von Montag, Dienstag, Donnerstag von 7:45 - 16:15 Uhr und Mittwoch, Freitag von 7:45 -

14:15 Uhr. Zweimal gab es sogar einen Kino-Abend von 18.00 - 20:30 Uhr.
Es gab auch tolles Unterhaltungsprogramm wie Keramikcafe, Klettern, Lama Wanderung, Kutschenfahrt durch Bad Ischl und eine Fahrt mit dem Bummelzug.

Das Mittagessen mit den Kids übernahmen auch die Betreuer:innen.

Redaktion Rundbrief: Wie zufrieden warst du mit der Kureinrichtung, dem Team



der Therapeut:innen?

Birgit Berger:
Die Kureinrichtung war ausgezeichnet und modern eingerichtet. Die Zimmer waren auch groß und wir hatten eine wunderschöne, erbenerdige Terrasse. Das Zimmermädchen war sehr hilfsbereit und man konnte mit jedem Anliegen zu ihr kommen.
Die Betreuer:innen von Julia waren sehr bemüht, den Bedürfnissen der Kinder nachzukommen und gingen auch sehr auf die Wünsche und Anliegen von uns Eltern ein.

Redaktion Rundbrief: Welches Therapieangebot wurde dir angeboten?

Birgit Berger:
Am Anreisetag musste ich zu verschiedenen Ärzten. Diese stellten danach ein für mich passendes Therapieangebot zusammen:
Massagen, Wirbelsäulenturnen, Moorpackungen, Hydro-Jet, Paraffin-Bäder, Einzeltherapie mit einem Physiotherapeuten, Walken, Unterwassergymnastik und Beckenbodentraining.
Aber auch kurze Zeiten zum Entspannen und „ein bisschen Zeit für sich haben“ war für mich ein großer Erholungsfaktor.

Redaktion Rundbrief: Hat Julia auch ein Therapieangebot erhalten?

Birgit Berger:
Nein, Julia bekam keine Therapien. Am Anfang gab es mit der Gruppenleiterin ein Gespräch, was Julia genau alles benötigt, um während meiner Therapiezeit bestens betreut zu werden.

Redaktion Rundbrief: Wie lang war dein Kuraufenthalt? Welche Zuzahlung hast du für deine Kur und die Betreuung von Julia machen müssen?
Birgit Berger:
Drei Wochen, beginnend am Mittwoch und endete drei Wochen später am Dienstag.
Einen Kostenanteil (hängt vom Einkommen und der KK ab) musste ich bezahlen. Julia zahlte nichts. Die Betreuungskosten für Julia wurden von der Caritas Oberösterreich übernommen.

Redaktion Rundbrief: Kannst du diese Kur wieder machen? Wenn ja, gibt es Voraussetzungen, damit du diese Kur wieder bekommen kannst?

Birgit Berger:
Diagnosen wie bei mir z.B. Bewegungsapparat, Schulter, Rücken und, und, und !!!!
Am Antragsformular muss groß **EMMA - KUR** draufstehen!!!!
Man könnte theoretisch jedes Jahr fahren, da jedoch die Nachfrage sehr groß ist, kann man es nur immer wieder versuchen und warten, bis ein Platz frei wird.

Redaktion Rundbrief: Möchtest du noch weitere Informationen weitergeben?

Birgit Berger:
Ich kann diesen Aufenthalt nur jedem/er weiterempfehlen. Die drei Wochen haben mir sehr gut getan, aber auch Julia hat den Aufenthalt genossen. Wir konnten vom Alltag einmal ein bisschen Abstand nehmen. Ich konnte auch sehr viele hilfreiche Tipps und Therapievorschläge mit nach Hause nehmen (muss sie auch jetzt nur mehr umsetzen!) und lernte sehr liebe Menschen kennen.
Durch die Kids und die Gemeinschaft von uns Eltern entstanden auch neue Freundschaften und ich konnte sehen, dass keine Beeinträchtigung gleich wie die andere ist und jeder seinen Rucksack zu tragen hat.



Redaktion Rundbrief: Danke Birgit für das Interview.
(13.Oktober 2022)

Hydro-Jet-Massage
Der Hydro-Jet ist eine spezielle Massageliege, in der sich zahlreiche Düsen befinden. Durchgeführt wird die Hydro-Jet-Behandlung von einem medizinischen Masseur oder einer medizinisch-technischen Fachkraft.
Bei der Hydro-Jet-Massage liegt der Patient mit lockerer Bekleidung (z. B. Trainingsanzug) auf einer Kautschukmatte auf dem warmen Wasserbett. Mit Hilfe von Wasserstrahldüsen, die warmes Wasser gegen die Oberfläche richten, wird der Patient massiert. Die Massage beginnt im Nackenbereich und bewegt sich abwärts, wobei der Druckstrahl beiderseits neben der Wirbelsäule entlang verläuft. Je nach Programmauswahl werden verschiedene Bereiche massiert. Außerdem stehen mehrere Intensitätsstufen zur Auswahl.
https://www.beste-gesundheit.at/wiki/wiki-details/hydro-jet-massagen.html

Paraffin-Handbad (Paraffin-Handpackung)
Das Paraffinbad ist eine Therapieform zur Linderung von Schmerzen durch Wärmeanwendung eines durch Hitze verflüssigten Wachses. Das Bad wird als Wärmetherapie verwendet - ähnlich wie Rotlicht oder Fango.
Im Paraffinbad wird das zuvor feste Paraffin erwärmt bis es flüssig ist. Nur flüssig und warm kann es seine Wirkung entfalten. Paraffin ist ein Wachs, das auf der Haut einen Film bildet. Je dicker aufgetragen, desto luftundurchlässiger ist es.

Anwendung:
Während der Anwendung überzieht das Paraffin die Haut mit einer Schicht. Dazu werden Hände, die davor desinfiziert wurden, in das Bad eingetaucht und gleich wieder herausgezogen. Dieser Vorgang wird solange wiederholt, bis sich eine dicke Schicht ergibt. Anschließend Hände gut abtropfen lassen, je eine Hand in ein Plastiksackerl geben und einen Frotteehandschuh darüber ziehen. Die Anwendung dauert 20 min.

Wirkung: Paraffin hat eine sehr hohe Wärmespeicherkraft. Dadurch wärmt es auch tiefergelegene Gewebeschichten. Zeitgleich sorgt der luftdichte Abschluss für ein Schwitzen der Haut. Die Poren öffnen sich, und die Haut nimmt die eigene Feuchtigkeit wieder auf.
Das warme Paraffin fördert die Durchblutung und entspannt die Muskulatur.
https://www.beste-gesundheit.at/wiki/wiki-details/paraffin-handpackung.html

RÜCKBLICHK 2022

12. österreichischer Kongress für seltene Krankheiten 2022



Dieser Kongress fand am 23 und 24. September 2022 in Linz statt.

Am Freitag wurden unter dem Thema „Von Versorgungslücken zur Netzwerkforschung“ Vorträge abgehalten. Die Veranstaltung klang mit regem Austausch und einem Abendessen aus.

Am Samstag begann das Symposium mit der Begrüßung von Mag. Elisabeth Weigand, MBA-Geschäftsführerin des Dachverbandes Pro Rare Austria und einem Informationsvideo über Pro Rare Austria.
https://www.youtube.com/watch?v=jnfxSovmzWM&t=4s

Danach wurde von Assoc. Prof. Dr. Martin Laimer über „Klinische Studien bei seltenen Erkrankungen – Herausforderungen und Lösungsansätze“ referiert.

Ing. Claas Röhl, Bakk phil sprach in seinem Vortrag über die „Involvierung von Patientenvertreter:innen und Patient:innen in klinische Studien“.

Zusammenfassend erklärte Claas Röhl, das, „Bei der Arzneimittelentwicklung auch eine Rückmeldung von Patient:innen und deren Angehörigen benötigt wird. Ebenso sollten die Forscher und die Industrie bereit sein Patient:innen von Anfang an einzubeziehen. Behörden sollten die Patientenperspektive in ihren Entscheidungen berücksichtigen“.

Herr Röhl wies auch auf die Möglichkeit von Schulungen von Patienten und Patientenvertreten hin.
Unter EUPATI und EURORDIS finden sich weiterführende Informationen dazu.
https://eupati.eu/

Mag. Gabriele Mayr von Pro Rare Austria stellte das aRAREness Projekt vor, das im Herbst 2019 gestartet wurde und im Februar 2023 beendet wurde.

„Dieses Projekt befasst sich mit den Initiativen, die in österreichischen Krankenhäusern zur Stärkung der Selbsthilfe umgesetzt werden können.“ sprach Mag. Mayr.

„Durch die Zusammenarbeit und den Austausch von Patient:innenorganisationen, Eltern von betroffenen Kindern und ärztlichem/pflegerischem Personal kann die professionelle Versorgung und Unterstützung von Patient:innen verbessert werden.“
https://kinderklinik.meduniwien.ac.at/allgemeine-informationen/selbsthilfe-bei-seltenen-erkrankungen/

In drei Spezialambulanzen in der Kinderklinik des AKH Wien, die Projekt-Partner von Pro Rare Austria sind, sind sieben Selbsthilfegruppen daran

beteiligt.
https://www.prorare-austria.org/projekte/arareness/

Danach erörterte Frau Dr. Ursula Unterberger zu dem Thema „Wie schnell kann eine Anlaufstelle und eine organisierte Vernetzung zwischen einzelnen Zentren für Patien:innen mit langfristig undiagnostizierten Erkrankungen errichtet werden“ und über die „Kodierung von Seltenen Krankheiten“.

Das Projekt „Kodierung von Seltenen Krankheiten“ soll ermöglichen, die gemeinsame Anwendung von ICD-10-**G**erman **M**odification und Orphakennnummern in einer benutzerfreundlichen Datei anzubieten.

RD-Code-EU ist ein von der Europäischen Union mitfinanziertes Projekt, das über drei Jahre ging.
Ziel dieses Projektes war es, die Mitgliedstaaten bei der Verbesserung der Sammlung von Informationen über seltene Krankheiten durch ein spezifisches Kodifizierungssystem (die Orpha Codes) zu unterstützen.

Orpha Codes ist das einzige Kodiersystem, das mehr als 6.000 Erkrankungen erfasst und jeder davon einen eindeutig nachvollziehbaren Code zuweist. Orpha Codes wird von Orphanet gepflegt.
Der Vorteil für Patient:innen und Ärzt:innen ist eine präzisere Diagnostik.

Im Orphanet werden von über 40 Ländern in einem Lexikon ein Überblick der Seltenen Erkrankungen kostenfrei zur Verfügung gestellt.

Auch das Rett-Syndrom ORPHA:778 und das Atypisches Rett-Syndrom ORPHA 3095 sind darin enthalten. (ICD-10: F84.2 siehe Seite 49)

Im Orphanet sind das Rett-Syndrom ORPHA:778 und das Atypisches Rett-Syndrom ORPHA:3095 enthalten. (ICD-10: F84.2)

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=DE
https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=DE
http://www.rd-code.eu/

Mit dem Thema „Warum ist die Teilnahme von Betroffenen an Umfragen so wichtig – am Beispiel Rare Barometer“ mit Mag. Elisabeth Weigand MBA von Pro Rare ging das Symposium zu Ende.

Bei seltenen Erkrankungen ist es umso wichtiger an nationalen und internationalen Umfragen teilzunehmen. Die Auswertungen der Umfragen werden umso aussagekräftiger, je mehr Personen daran teilnehmen.

Für eine repräsentative Auswertung benötigt man sehr viele Daten.
Diese sollten unter anderem folgendes beinhalten:

- Wie viele Teilnemer:innen selber betroffen sind
- schon eine Diagnose erhalten haben
- in Behandlung und/oder eine Therapie bekommen oder
- in Kontakt mit Selbsthilfegruppen sind

Daraus ergeben sich die wichtigsten Ziele, wie zum Beispiel:

- Verbesserung bei Diagnosen
- psychologische Unterstützung anbieten zu können
- bessere Koordination zwischen allen Institutionen und
- eine Anerkennung der Krankheit in der Gesellschaft

Elisabeth Nimmerrichter

Reminder: Aufzeichnung Kongress für Seltene Krankheiten 01-2023
https://www.prorare-austria.org/en/newsroom/aktuelles/news/12-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-krankheiten/

Mademoiselle Sophie in Paris



Im Dezember 2022, am verlängerten Wochenende, bin ich mit meiner Mama Martina und meinem älteren Bruder Philipp mit dem ÖBB Night Jet um 19:35 Uhr von Wien Meidling nach Paris Ostbahnhof gefahren. Die Fahrt hat über 14 Stunden gedauert. Da Mama vier Sitze gebucht hat, die ausziehbar waren, hatten wir auch die Möglichkeit, während der Fahrt zu schlafen.

Ich war voll aufgeregt, dass ich mit Mama und meinen Bruder eine so große Reise unternehmen durfte. Mama hat vorgesorgt und hat für uns allen ein Lunchpaket mitgenommen. Am nächsten Tag konnten wir uns im Speisewagen ein Frühstück holen.

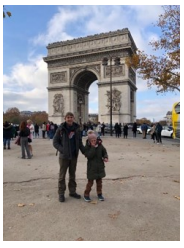


Am späten Vormittag sind wir in Paris angekommen. Vom Ostbahnhof sind wir mit dem barrierefreien Bus zu unserer Unterkunft in die Jugendherberge gefahren.

Dort angekommen haben wir im UCPA Sporthostel eingecheckt, das war gänzlich barrierefrei und haben dieses gleich erkundet.

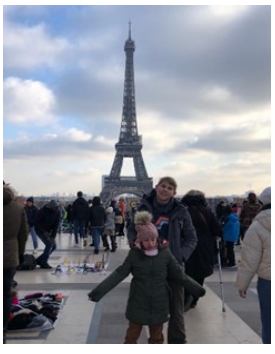


Am nächsten Tag nach einem guten, französischen Frühstück mit Croissant, Baguette mit Butter und Saft, ging es als erstes mit der barrierefreien S-Bahn in die Pariser Metropole.



Als erstes stand die Sehenswürdigkeit Arc de Triomphe auf dem Plan bei unserer Tour durch Paris.

Wusstet ihr, dass der Arc de Triomphe knapp 50 Meter hoch ist und über eine Aussichtsplattform verfügt? Die wir aber nicht besuchten, weil diese leider nicht barrierefrei ist.



Danach ging es weiter zum Eiffelturm. Die lange Wartezeit vertrieb ich mir mit einem kleinen Tänzchen. Leider half dies nicht, die Zeit bis zum Einstieg in den Lift zu verkürzen. Nach einer Stunde stand ich mit meiner Familie vor dem großen Eiffelturm und wir durften endlich als erstes in den Lift einsteigen.

Wusstet ihr, dass ein Lift bis zur zweiten Etage in 115,70 Metern oder 704 Stufen führt? In der zweiten Etage kann man in einen anderen Lift umsteigen.
Dieser bringt den Besucher bis zur Spitze des Eiffelturms und das ist sehr hoch, denn der Eiffelturm ist 330 Meter hoch.

Wir waren auf der zweiten Etage und hatten einen wunderschönen Ausblick auf Paris. Auf dieser Etage gibt es ein Resteraunt und einen Souvenirladen. Die Angestellten waren sehr hilfsbereit zu uns und

halfen uns mit dem Buggy. Leider mussten wir bald wieder hinunter, da es Abend wurde.



Wir machten noch einen Abstecher auf den Kai der Seine zum Louvre mit seiner Glaspyramide. Dieser war in der Abendlichen Stimmung besonders schön anzusehen.

Wusstet ihr, dass das Louvre Kunstmuseum 1793 eröffnet wurde und 380.000 Werke umfasst? Darunter sind die, französischen Kronjuwelen in der Apollon Galerie ausgestellt.



Am dritten und letzten Tag, nach noch einem französischen Frühstück, wurde unsere Sightseeing-Tour zum Montmartre zur Sacre-Cour vervollständigt. Da der Aufstieg sehr hügelig war, hat Mama meinen Buggy schon kräftig schieben müssen. Oben angekommen wurden wir mit einem traumhaften Ausblick über Paris belohnt. Die Basilika war über die Sakristei barrierefrei zugänglich.



Beeindruckend war besonders das Mosaik in der Basilika.







Als kulinarischen Abschluss aßen wir noch die sogenannten „Croque Monsieur“ und „Croque Madame“. Beides ist ein Toast, wobei bei „Croque Madame“ ein Spiegelei dazu serviert wird.
Die Crème brûlée, eine traditionelle, französische Süßspeise aus aromatisierter Eier-Sahne und einem knusprigen Karamellüberzug, hat ebenfalls gut geschmeckt.

Dann ging es auch schon zum Bahnhof und mit dem Zug nach Hause. Wir hatten eine direkte Verbindung. Der Einstieg in den Zug war leider wieder nicht barrierefrei. Mein Bruder hat den Buggy in den Zug hineingehoben. Währenddessen hat mir meine Mama, über die zwei Stufen in das Abteil einsteigen geholfen.
Der Dreitages Ausflug nach Paris war sehr anstrengend, aber auch sehr schön. Für eine größere Sightseeingtour benötigt man jedenfalls mehr als drei Tage.

In Paris haben wir keinen einzigen Adventmarkt gesehen, obwohl Vorweihnachtszeit war. Es gab jedoch viel Beleuchtungen in den Straßen und in den Blumengeschäften wurden Nordmanntannen verkauft.

Paris ist bis auf die Busse, S-Bahn und die Metro 14, nicht barrierefrei. Aber die Pariser waren alle sehr nett und hilfsbereit, vor allem, wenn man ein bisschen ihre Sprache sprechen kann. Da mein Bruder Philipp französisch in der Schule lernt und Mama auch französisch kann, hat uns dies sehr geholfen. Es war für mich ein großes und außergewöhnliches Erlebnis.

Sophie Peter mit Mama Martina und Bruder Philipp

https://de.m.wikipedia.org/wiki/Eiffelturm
https://de.wikipedia.org/wiki/Arc_de_Triomphe_de_l%E2%80%99%C3%89toile
https://de.m.wikipedia.org/wiki/Louvre
https://de.m.wikipedia.org/wiki/Sacr%C3%A9-C%C5%93ur_de_Montmartre
https://www.google.com/amp/s/www.essen-und-trinken.de/amp/creme-brulee

Isabellas Zahnbehandlung bei Sleep & Smile in Wien

Isabella ist inzwischen 20 Jahre alt und hat grundsätzlich recht gute Zähne. Doch wie das bei wahrscheinlich vielen Kindern und Jugendlichen mit und ohne Beeinträchtigung so ist, das Zähneputzen findet sie nicht wirklich super. Am ehesten kann das Papa Markus noch mit Isabella gemeinsam bewerkstelligen. Sie beißt mit großer Kraft auf die Zahnbürste. Sogar ihre elektrische Zahnbürste, die wir seit Jahren für sie verwenden, bringt Isabella mit ihrer Kraft im Kiefer recht mühelos zum Stoppen.

Trotz ihrer fehlenden Complience sind wir seit vielen Jahren wirklich sehr bemüht, ihre Zähne zu putzen, um Karies und Schlimmerem vorzubeugen.

Auch grundsätzliches „in den Mund schauen“ bei allfälligen Arztbesuchen ist ein gefährliches Unterfangen, Isabella beißt gerne schnell und kräftig zu. Was also tun, wenn ein Zahnarzt-Besuch notwendig wird, weil schon erste Ablagerungen sichtbar sind? Ist es „nur Zahnstein?“ oder doch schon Karies?

Vor vielen Jahren waren wir mit Isabella in Linz bei einem niedergelassenen, tollen Kinder-Zahnarzt, der in Kooperation mit einer großartigen Anästhesistin Zahnbehandlungen in Narkose und ohne Klinik-Aufenthalt anbot. Das war damals zwar komplett selbst zu bezahlen (nur die standardmäßigen Kosten für die 3 Plomben übernahm die ÖGK, die Kosten für die Narkose usw. mussten wir komplett selber bezahlen – damals ca. 1.700 €). Doch leider bietet dieser Zahnarzt diese Möglichkeit von Zahnbehandlung in Narkose nicht mehr an.

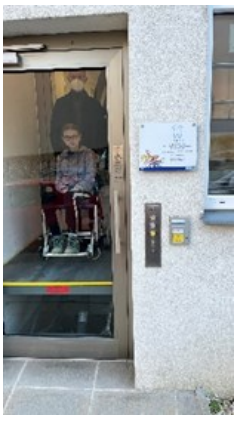
Nach telefonischer Nachfrage auf den Kiefer-Abteilungen der umliegenden Krankenhäuser (Wels und Linz) bekamen wir nur die Auskunft – ja ginge schon, aber nur mit einer Nacht vorher und einer Nacht nachher stationär, weil es ja eine „Vollnarkose“ sei … Und zwei Nächte im Krankenhaus mit Isabella, die eigentlich nur dann gut schläft, wenn sie alleine in einem stockdunklen Zimmer liegen kann und es am Gang vor der Tür leise ist … naja … das ist mega-mühsam für uns alle … DAS wollte ich vermeiden!

Von einigen befreundeten Familien aus OÖ und NÖ bekamen wir den Tipp, die Zahnklinik „Sleep&Smile“ in Wien zu kontaktieren. Wien bedeutet für uns aus OÖ zwar 2 h Autofahrt hin und weitere 2 h retour, aber wenn‘s hilft …

Nach einem kurzen Telefongespräch Ende August 2022 bekamen wir einen Termin für Anfang November, naja – mit 2 - 3 Monaten Wartezeit hatten wir fast gerechnet.



Also ging es am Mittwoch 9. November 2022 mit dem Auto ab nach Wien – Isabella war gut gelaunt und wir Eltern ziemlich aufgeregt. Dort angekommen, waren wir gleich mal begeistert von der Möglichkeit mit dem Rollstuhl mit einem kleinen Lift hoch zufahren, ohne die paar Stufen überwinden zu müssen.



Die Sprechstundenhilfe am Empfang nahm geduldig alle Daten von Isabella auf, kopierte sich den orangen Behindertenausweis sowie den Bescheid der Erwachsenenvertretung, steckte Isabellas e-Card und versicherte uns, auch wenn wir aus OÖ sind, werden die Kosten der Behandlung in Wien von der ÖGK übernommen.



Die kurze Wartezeit vertrieben wir uns im äußerst fröhlichen Wartebereich mit dem witzigen Roboter, den Isabella irgendwie spooky fand und einem riesigen Fernseher. Frau Isabella Neugierig musste natürlich zu Fuß den ganzen Wartebereich erkunden …

Ziemlich pünktlich kamen wir dann auch dran und wir drei durften zu Frau Doktor in den Behandlungsraum. Dort erwartete Isabella ein Zahnbehandlungsstuhl in Kindergröße, optimal für Isabella. Sie setzte sich recht unkompliziert drauf und als die nette junge Ärztin kam, erlaubte sie dieser doch glatt, einen sehr kurzen Blick in ihren Mund zu werfen.

Ich fürchtete mich schon vor dem wahrscheinlich nun notwendigen Röntgen, was ich für Isabella schon als ziemliche Tortour erwartete. Doch auf meine Nachfrage meinte die nette Ärztin: „Nein, damit sekkieren wir Isabella jetzt nicht – das machen wir dann direkt am Behandlungstag, wenn sie schon in Narkose ist!“ – Was für eine Erleichterung für uns drei!!

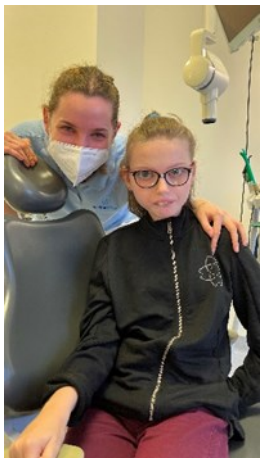
Der Ärztin reichte tatsächlich der schnelle Blick auf Isabellas Stockzähne, um eine Operationsindikation in Narkose gegenüber der ÖGK zu rechtfertigen.

Die Sprechstundenhilfe beim Empfang hob 300 € Kaution für den Operations-Termin ein (bekamen wir nach der OP wieder zurück) und vereinbarte mit uns dann gleich den Operations-Termin. Sie erzählte uns, die Wartezeit auf einen OP-Termin wäre nach dem Erstbesuch normalerweise ca. 3 - 4 Wochen. Aber wir hatten Glück: 10 min vorher hatte eine Familie telefonisch ihren Termin für den darauffolgenden Montag abgesagt. Diesen Termin durfte Isabella dann gleich wahrnehmen. Also auf nach Hause und 5 Tage später nochmal ab nach Wien.



Am Operationstag musste Isabella nüchtern nach Wien in die Zahnklinik kommen, aber das hielt Isabella tapfer durch. Viel Musik von ihrem Lieblingsmusiker Gabalier während der Autofahrt stimmten sie versöhnlich. Kaum in der Zahnklinik angekommen ging es Schlag auf Schlag:

* Anmeldung beim Empfang
* kurzes Narkosegespräch mit der Anästhesistin
* ich durfte mit Isabella in den Behandlungsraum (nur eine Begleitperson ist hier erlaubt)
* rauf auf die Liege, dort bekam sie „Stinke-Luft“, also eine Narkose zum einatmen durch eine Maske über Mund und Nase verabreicht
* erst dann musste ich den Behandlungsraum verlassen
* erst in sedierten Zustand wurde ihr ein Zugang in den Unterarm gelegt, für die intravenöse Narkose
* auch das Zahn-Röntgen wurde erst jetzt in Narkose gemacht
* und die behandelnde Ärztin konnte nun in Ruhe Isabellas Zähne begutachten
* dann wurde mit uns Eltern im Wartebereich besprochen, was alles saniert werden sollte und dass eine Mundhygiene-Behandlung empfehlenswert sei
* die Sanierung selbst dauerte circa eine Stunde
* dann wurde ich wieder zu Isabella in den Aufwachraum gerufen
* und war beim Aufwachen schon wieder an ihrer Seite
* sie hat die Narkose gut vertragen und war schnell wieder fit



Ca. 20 min nach dem Aufwachen, durften wir nach dem Entfernen des intravenösen Zugangs den Aufwachraum verlassen. Unsere tapfere Tochter marschierte schon wieder selbständig in den Wartebereich, wo uns Papa schon erwartete.

Nun mussten wir nur mehr die bürokratischen Dinge erledigen: Tatsächlich übernimmt die ÖGK (in ganz Ö) fast alle Kosten dieser Zahnsanierung in Narkose (lt. Sprechstundenhilfe ist das bei Sleep&Smile EINZIGARTIG in Ö). Nur einen sehr geringen Selbstbehalt mussten wir bezahlen (Mundhygiene war selbst zu bezahlen, da Isa schon über 18 Jahre alt ist sowie einen kleinen Selbstbehalt für die weißen (!!) Plombierungen) und die OP-Kaution von € 300,00 bekamen wir wieder zurück.

Wir bekamen auch einen Tipp von der Ordinationshilfe: Wir können nun ab

jetzt eine jährliche Zahn-Kontrolle (gern in Narkose, Lachgas oder intravenöse Narkose) machen, Isabella ist nun in der Zahnklink „bekannt und auch diese Kosten werden von der ÖGK österreichweit übernommen!!

Isabella durfte sofort nach der Behandlung essen und trinken. Wir belohnten Isabella und uns mit einem Kaffeehaus-Besuch gleich neben der Zahnklink. Isabella freute sich über 2 (!) Faschingskrapfen - und schon waren wir wieder auf dem Heimweg nach OÖ mit einer zwar müden, aber äußerst gut gelaunten Isabella.

Nun einige Monate später können wir nur sagen, wie erleichtert wir sind, dass das alles so unkompliziert gelaufen ist und sind sehr froh, nun auch einen kompetenten Ansprechpartner auch für die nächsten Jahre für Isabellas Zahngesundheit zu haben!

Ein riesengroßes DANKE dem gesamten Team von Sleep&Smile Wien – nicht nur weil das Team superkompetent und nett ist dort – sondern weil auch die Abrechnung über die ÖGK in ganz Österreich möglich ist!!

Romana, Markus Malzer mit Isabella



Rett-Familienwochenende 21.-23.06.2024

Vom **21.-23.06.2024 findet wieder das Rett-Familienwochenende in Hipping (OÖ)** statt. Wie auch die Jahre zuvor hat sich das Hotel Lohninger-Schober bewährt, da es über ausreichend Zimmer und Seminarräume verfügt.

Während die Eltern/Erwachsenen sich auf die Vorträge konzentrieren, werden die Rett-Kinder (und auch ihre Geschwisterkinder) durch ein bewährtes Team betreut.

Es wird wieder für ausreichend Bewegung, gemeinsame Unternehmungen und hilfreiche Informationen für uns und unsere Rett-Kinder gesorgt.

Das Programm wird 2024 zeitgerecht per Mail an alle Mitglieder der ÖRSG zugesendet.



Wir trauern um Univ.-Prof. Dr. Michael Freilinger



„Aus dem Leben bist Du uns genommen,
aber nicht aus unseren Herzen.“

In tiefer Trauer und mit großer Betroffenheit müssen wir Ihnen mitteilen, dass unser langjähriger Begleiter der ÖRSG Univ.-Prof. Dr. Michael Freilinger am 2. März im Alter von 54 Jahren verstorben ist.

Prof. Dr. Freilinger war viele Jahre Ansprechpartner und “Hilfezentrum” für so viele unserer Rett-Familien und langjähriger ärztlicher Berater der ÖRSG

🖤🕯️🖤

Im Namen der ÖRSG und aller Familien mit besonderen Kindern bleibt uns nur mehr zu sagen:

“DANKE für die langjährige Unterstützung und die vielen Besuche bei den Familien-Wochenenden/Treffen!

Die Trauerfeier fand am 17. März 2023 in der Servitenkirche statt. Günther und Gerti Painsi kondolierten für die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft.

Alle unsere Gedanken sind bei seiner Familie.

ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

RETT-FAMILIENWOCHENENDE
23.-25.Juni 2023

Auch heuer trafen wir einander wieder im Hotel Lohninger-Schober in Hipping zu einem gemeinsamen Familienwochenende.



Freitag, den 23.Juni 2023



Um 16:00 versammelte sich der Vorstand zu einer Sitzung. Nach fünf Onlinetreffen war es wieder eine Freude sich persönlich auszutauschen und die vorhandenen Agenden abzuhandeln.

Gegen 18 Uhr trafen wir uns im Speisesaal zum Abendessen. Am reichlichen Buffet war für jeden was dabei. Auch so mancher Sonderwunsch wurde erfüllt.

Im Anschluss lernten unsere Kinder und Betreuer:innen sich kennen.
19 Rett-Mädchen und zwei Rett-Buben (Lukas hat heuer Verstärkung von Sebastian bekommen) waren mit dabei. Sie und auch die Geschwisterkinder wurden während der



Vorträge und Veranstaltungen wieder sehr gut betreut.
Für uns Eltern begann der Abend mit der Begrüßung unseres Obmann Günther Painsi und einer kurzen Einführung über das bevorstehende Wochenende.

Stella Peckary präsentierte danach viele Interessante Informationen über Rett-Syndrom Europe, aber auch Wissenswertes über Webinar. Diese finden Sie hier:

https://youtu.be/KGVQIK8Ci8Q

RETTFAMILIENWOCHENENDE
23.-25.Juni 2023



http://www.youtube.com/watch?v=wcw-sF9mXo0



https://youtu.be/rV61gBWK7Og



Sie erzählte uns auch von bestehenden und neu gegründeten Rett-(Familien)-Organisationen.

Sie berichtete über die Einführung und Entwicklung der neuen Medikamente, welche unsere Kinder/ Angehörigen unterstützen sollen. Sie machte uns aber darauf aufmerksam, dass diese Medikamente auch Nebenwirkungen haben.

Das Rett Syndrome Europe - Network Support and Research Event,



das im März 2023 live in Budapest, Ungarn, stattfand, wurde von den Mitgliedern des wissenschaftlichen Beirats (SAB) von Rett Syndrome Europe (RSE) zum ersten Mal abgehalten. Bei dieser Konferenz wurden 20 Vorträge von namhaften Wissenschaftlern und Ärzten abgehalten. Die Übersetzung der Vorträge, welche überwiegend in englischer Sprache waren, wurde von KI (www.veed.io.com) u.a. in die deutsche Sprache übersetzt. Stella Peckary und Tanja Rovagnati von der ÖRSG übernahmen das Korrekturlesen der deutschen Untertitel. Leider konnte Stellas Unterstützung, Tanja Rovagnati, nicht teilnehmen.





Stella Peckary mit Günther Painsi und Christa Mayr

Als Abschluss ihres Vortrages verwiess Stella auch noch auf den neunten Welt Rett -Kongress in Australien, der vom 02. - 05. Oktober 2024 stattfinden wird. Leider wird Familie Peckary an diesem Kongress aus gesundheitlichen Gründen nicht mehr teilnehmen.

Da die Arbeit in der europäischen- und weltweiten Rett-Organisation

RETTFAMILIENWOCHENENDE 23.-25.Juni 2023

sehr zeitaufwendig ist, würden Stella Peckary und Tanja Rovagnati sich über weitere Unterstützung und Mitarbeiter:innen freuen.

Danach gab es noch Zeit für Gespräche, denn der Austausch zwischen den Eltern und Angehörigen ist an diesem Wochenende eine sehr wichtige Sache und darf daher nicht zu kurz kommen.



Für drei Mitglieder der ÖRSG ging dieser Abend jedoch noch nicht zu Ende. Gerhard Peckary und Wilma Schnöll übernahmen um 21:30 die Kassaprüfung.

Bis um 23:30 wurden Josef Haiders Aufstellungen genau überprüft, damit dieser am Sonntag als Kassier entlastet werden konnte.

Samstag, den 24.Juni 2023:

Nach einem ausgiebigen Frühstück und der Übergabe unserer Kinder/ Angehörigen an ihre Betreuer:innen, ging es zum Videostream mit Prof. Dr. Bernd Wilken, der aus Kassel zugeschaltet war.

Er hat über seine Tätigkeit erzählt und uns Tipps und Erklärungen zu den Symptomen unserer Kinder/ Angehörigen gegeben.

Für mich persönlich war es sehr interessant. Die Aussagen darüber, dass die Nervenzellen nicht absterben, sondern zu wenige Synapsen bilden und die Epilepsie im Alter bei unseren Kindern bzw. Erwachsenen anscheinend weniger wird, waren die Highlights seiner Ausführungen. Im Anschluss gab es noch die Möglichkeit, Fragen zu stellen.

Die Überleitung zu unserem nächsten Gast fand am Ende des Streams statt:



Frau Prof. Dr. Anastasia Male-Dressler aus dem AKH-Wien.

Sie hat die Aufgabe von dem, leider heuer im Frühjahr plötzlich verstorbenen, Univ. Prof. Dr. Michael Freilinger übernommen. Nachdem sie sich vorgestellt hatte, erzählte sie uns von Ihren Plänen und Aufgaben.

Sie möchte ein Netzwerk aufbauen in dem wir mit unseren Kindern **UND** teilweise bereits Erwachsenen Rett-Mädchen/Jungen gut aufgehoben sind. Es stehen Jahresuntersuchun-

RETTFAMILIENWOCHENENDE
23.-25.Juni 2023

gen, die nicht nur Blutabnahmen und EEG beinhalten sollen, sondern auch kardiologische, dermatologische und orthopädische Untersuchungen auf ihrem Plan. Dazu soll auch in den Bundesländern ein Netzwerk bzw. Ansprechpartner aufgebaut werden.

Mit dieser großen Hoffnung ging es zum gemeinsamen Mittagessen.



Nach der Mittagspause war Bewegung angesagt. Einige blieben im Hotel und nützten den Pool und den Spielbereich.



Christa und Alfred Mayer führten uns in den Park des nahe gelegenen „Schloss Kogl“. In der wunderschön angelegten und gepflegten Anlage wurde so manches Foto geschossen.





Nach der Rückkehr ins Hotel verbrachten wir die Zeit bis zum Abendessen mit Gesprächen und gemütlichem Beisammensein.

Unsere Abendveranstaltung war die Feier zum **„30 Jahre Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft“** Jubiläum.



Mit musikalischer Unterstützung der OÖ Fagöttinen, welche mit uns eine Reise ins Weltall, zu den Bremer Stadtmusikanten und noch viel weiter machten, erzählten uns Elisabeth Nimmerrichter und Stella Peckary einiges über die Entstehung und die Geschichte der ÖRSG. Unter https://www.rett-syndrom.at/veranstaltungen/veranstaltungen-vortragsunterlagen/ nachzulesen.

Günter Painsi hat aus den vielen Fotos der letzten Jahre ein paar herausgesucht und ließ uns die einzelnen Jahre Revue passieren.





Zu diesem Rückblick auf 30 Jahre ÖRSG durften wir auch Mag. Dr. Katrin Bartl-Pokorny und DI Dr. Florian Pokorny mit ihrem jüngsten Nachwuchs, sowie Familie Dworschak, begrüßen.

Nach diesem abwechslungsreichen informativen Tag gab es noch ein wunderbares Buffet mit Wein und Prosecco aus dem Burgenland (mitgebracht von Familie Peckary).

RETTFAMILIENWOCHENENDE
23.-25.Juni 2023

Sonntag, 25. Juni 2023

Nachdem die Entlastung des Kassiers von der Generalversammlung einstimmig angenommen wurde, ging es mit dem Workshop von Iris Bruckner und ihrer Kollegin über „Pflege braucht Superkräfte“ weiter. Da Frau Bruckner Mama eines Jungen mit Angelman Syndrom ist, weiß sie wovon sie sprach.



Tipps zu Mentaltraining, einer „Möchte-gern-Liste“ bis hin zu einem Notfallkoffer für unsere täglichen Aufgaben mit unseren Kindern waren dabei. Nach dem „Haus der Trauer“ überlegten wir uns noch, welches „Wunschziel“ wir haben!

So, jetzt noch alle auf zum Gruppenfoto!!!







Ein großes Danke an unseren Gernot Rosenkranz. Er dokumentierte dieses Wochenende wie immer mit großartigen Fotos, aus denen Romana Malzer wieder ein Fotobuch erstellen wird.

Ein Danke auch an Familie Lang, welche für das heurige Jubiläum einen großartigen Bilderrahmen für unsere Familienfotos gestaltet hat!





Danke auch an Birgit Berger, die sich wie immer bemühte, ausreichend Betreuer:innen für unsere Kinder zu organisieren!

Danke Christa Mayer für die Verpflegung zwischen durch und den Blumenschmuck, der dem Ganzem Gemütlichkeit gibt.

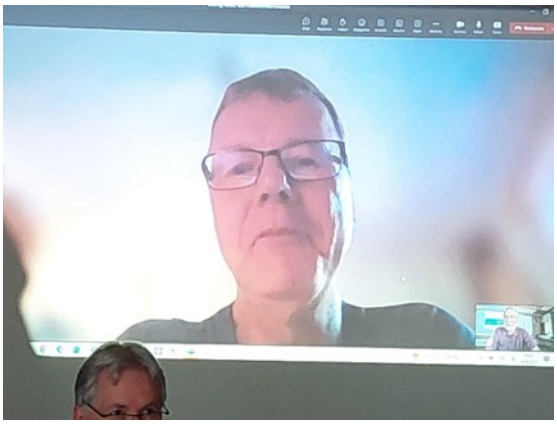


Ich hoffe, diese kurze Zusammenfassung unseres schönen Rett-Familienwochenendes weckt einige Erinnerungen. Vielleicht überlegt sich so mancher, ob es nicht schön wäre, im nächsten Jahr vom 21.-26. Juni 2024 auch bzw. wieder dabei zu sein.



Ich freue mich schon auf euch,
eure Helga Pulz

Vortrag Prof. Dr. Bernd Wilken
Klinik für Neuropädiatrie in Kassel



Vortrag Prof. Dr. Bernd Wilken, Klinik für Neuropädiatrie in Kassel.

Die Familien der österreichischen Rett-Syndrom-Gesellschaft freuten sich sehr, das Prof. Dr. Bernd Wilken zu diesem Vortrag gewonnen werden konnte.

Nach einigen technischen Anfangsschwierigkeiten hielt Prof. Dr. Bernd Wilken, Direktor des Neuropädiatrischen Zentrums in Kassel, per Liveschaltung seinen Vortrag.

Rett-Syndrom:

Als Einstieg gab Prof. Wilken den Familien einen geschichtlichen Überblick über die Entdeckung des Rett Syndroms. Im Anschluss ging er auf die Beschreibung des Krankheitsverlaufs des Rett Syndroms nach Hagberg, unterteilt in 4 Stadien, ein:

Stadium I:

Die frühe **Stagnation** tritt zwischen dem 5. - 18. Lebensmonat auf und geht mit einer stagnierenden, motorischen Entwicklung einher – Eltern nehmen meist kleine Auffälligkeiten im Vergleich zu anderen Kindern wahr.

Stadium II:

Die rasche **Regression**, tritt zwischen dem 1. - 4. Lebensjahr auf. Es kommt zu abrupten oder auch schleichenden Verlusten erworbener Fähigkeiten, wie beispielsweise des Handgebrauches und der Sprache. Gangstörungen treten ebenfalls auf, wie auch autistischen Verhaltensweisen.

Stadium III:

Die **Pseudostationären Phase**, tritt zwischen dem 2. - 10. Lebensjahr auf. Der Verlust der erworbenen Fähigkeiten stoppt plötzlich und die Indikationen werden besser. Es kann Epilepsie und Skoliose auftreten. Lt. Prof Wilken ist die Frage schwer, wann die Regression vorbei ist. Seiner Erfahrung nach ist die Regression vorbei, wenn die autistischen Züge wieder rückläufig sind, das heißt Kinder beispielsweise wieder mehr Kontakt zulassen.

Stadium IV:

Die späte **motorische Verschlechterung** zwischen dem 5. – 13. Lebensjahr. Diese gibt es lt. Prof. Wilken nicht wirklich so. Es gibt die abnehmende Mobilität, das liegt aber häufig daran, dass sekundäre orthopädische Probleme wie eine Fußfehlstellung oder einer Skoliose vorliegen. Es gibt aber auch Jugendliche, die Parkinson ähnlich Symptome entwickeln.

Anschließend berichtete er von den aktuellen Diagnosekriterien und den drei verschieden Varianten des Rett Syndroms – der Zappella-, der Hanefeld- und der Rolando-Variante.

In Bezug auf die Pathologie des Rett Syndroms sei zu erwähnen, dass zwar häufig ein kleinerer Kopfumfang vorliegt, aber die Anzahl der Nervenzellen, jenen von *gesunden Menschen* gleicht. Das Rett-Syndrom ist keine degenerative Erkrankung es findet kein Abbau von Nervenzellen statt. Das Problem ist, dass die Synapotgonese gestört ist, d.h. die Vernetzung der Nervenzellen. Beispiel kein Kind konnte schon bei der Geburt Radfahren, sondern es hat es gelernt und dabei kam es zur Vernetzung von Synapsen. Beim Rett-Syndrom bedarf es sehr vieler Wiederholungen von Vorgängen und Therapieeinheiten und sehr viel Ausdauer und Geduld vom Umfeld, um Fähigkeiten zu erreichen bzw. zu erhalten.

Der Verlauf, die Symptome und das Alter ab wann die Symptome auftreten, variieren jedoch von Kind zu Kind. Folgende Symptome können auftreten:

Epilepsie:

Prof. Wilken erklärte genauer die epileptische Anfälle. Besonders erwähnte er, dass jede Epilepsiebehandlung einer genauen Schulung der Eltern und des gesamten Umfelds des Kindes wie Kindergarten, Schule usw. bedarf.
Meistens wird nach der Pubertät die Epilepsiehäufigkeit geringer. Operative Eingriffe sind eher selten. Es werden eher Medikamente, eine Ketogene Diät oder eine Vagnusnerv-Stimulation als mögliche Therapien empfohlen.

„Das Behandlungsziel sei bei Epilepsie: eine Anfallsfreiheit mit einem verträglichen Medikament, das körperliche und psychische Leistungsfähigkeiten nicht beeinträchtigt"

erklärte Prof. Wilken.

Skoliose:

Prof. Wilken zeigte ein Röntgenbild, wo der Rippenbogen auf den Beckenkam anstößt und somit die schmerzliche Skoliose entsteht, dies sollte unbedingt verhindert werden. Es gibt einige therapeutische Behandlungen zur Aufrichtung der Wirbelsäule u.a. Physiotherapie, therapeutisches Reiten, Wassertherapie und Hilfsmittel. Die letzte Option ist die Operation.

Ein Korsett ist zum Beispiel so ein Hilfsmittel. Das, wenn es gut angepasst ist, hilft, die Skoliose zu verbessern. Dieses Hilfsmittel muss jedoch immer wieder angepasst werden, da auch die Rett-Kinder wachsen.

Ein weiteres Problem ist die Verminderung der Knochenmasse.

Prof. Wilken empfiehlt jedem Rett-Kind, wenn es älter als vier Jahre ist, Vitamin D3 einzunehmen, da zum Rett-Syndrom eine sogenannte Osteopenie dazu gehört. Diese entsteht bei „laufenden"

Kinder weniger als bei „nicht laufenden".
Z.B. hatte eine Patientin einen Knochenbruch. Dieser wurde 14 Tage nicht erkannt und wurde stattdessen auf Bauchschmerzen behandelt.

Australien hat ein anderes Skoliose-Management. Dort werden die Kinder bereits mit acht Jahren operiert, während hier noch mit Korsett versucht wird, der Skoliose entgegenzuwirken.

Schlaf:
Der Schlaf ist auch ein weiteres Thema, das Prof. Wilken ansprach. Der Schlaf ist für das Immunsystem sehr wichtig. Dies gilt auch für Rett-Kinder. Das Einschlafen ist ein komplexer Prozess. Wenn man eine körperliche Betätigung hatte, kann man besser einschlafen.

Unterhalb des Sehnervs ist eine sogenannte Zirbeldrüse, die Impulse gibt und Melatonin ausschüttet. Bei Rett-Syndrom Kindern ist die Ausschüttung des Melatonins gestört. Wenn das Einschlafen trotz Kuschelpolster oder Gute-Nacht Geschichte nicht funktioniert, dann ist dieses komplexe System durcheinandergewirbelt. Wenn behandelbare Erkrankungen ausgeschlossen sind (Epilepsie, Reflux etc.) kann man diese Schlafstörungen regulieren. Dafür gibt es verschiedene Möglichkeiten, zum Beispiel mit Melatonin, dies ist nebenwirkungsfrei und gut verträglich.

Einschlafstörungen sollten behandelt werden, wenn diese über einen längeren Zeitraum stattfinden.

Obstipation:
Eine Obstipation (Verstopfung) kann verschiedene Ursachen haben, u.a. ist zu wenig trinken oder ein Bewegungsmangel verantwortlich. Zur Behandlung wird Movicol, Magnesium oder alternativ Feigen-Sirup empfohlen.

Pubertät:
Laut Prof. Wilken haben die meisten Rett-Mädchen einen normalen Pubertätsverlauf. Die Pubertät, sowie die Menarche fängt ungefähr im Alter von 13 Jahren an und die organische Pubertät dauert knapp vier Jahre, so Prof. Wilken.

Kinder mit früh einsetzender Pubertät hatten jedoch meistens einen erhöhten BMI.

Die meisten Rett-Syndrom Kinder haben eine **normale Lebenserwartung**. Es gibt jedoch den unerwarteten Kindestod, ohne dass die Ärzte jedoch genau wissen, an was es genau liegt und warum das so ist. Viele Eltern trifft dies jedoch total unvorbereitet, denn es gibt keinen „Marker" wo dieser unerwartete Tod gemessen bzw. vorhergesagt werden könnte. Viele Eltern wollen oder können jedoch über dieses Thema nicht sprechen.

Unterstützte Kommunikation:
Bei der unterstützten Kommunikation unterscheidet man zwischen nicht elektronischen oder technischen Hilfsmittel, oder körperei-

genen Kommunikationsformen, die da wären:

<u>Körpereigene Kommunikationsformen</u> sind z.B. Gebärden, Mimik oder Lautsprache.

<u>Nichtelektronische Hilfsmittel</u> kommen im Gegensatz zu den Technischen Hilfsmittel ohne Strom aus. Diese können Objekte, Bilder, Symbole oder Tagebücher sein.

<u>Technischen Hilfsmittel</u> wiederum sind Taster, iPad oder Computer mit spezieller Hardware, die mit Augensteuerung oder z.B. einer Kopfmaus angesteuert werden können und somit die Kommunikation erleichtern.

Viele Kinder hatten schon in ihrer frühen Kindheit eine Möglichkeit einer unterstützten Kommunikation. Jedoch sollte der Zugang auch für alle Kinder mit besonderen Bedürfnissen, erreichbar gemacht werden, damit auch diese ihre Erfordernisse zeigen können, da die Frustration oft sehr hoch ist.

Dabei ist eine Vernetzung von Kindergarten, Schule oder Tagesstruktur, sowie Eltern und Therapeuten extrem wichtig.

<u>Gen-Therapie:</u>

Aktuell erhielt die erste Rett-Syndrom-Patientin am 05.06.2023 ein Medikament der Gen-Therapie von Taysha. Wie es dieser Patientin jedoch ging, konnte Prof. Wilken nicht sagen.
Neurogene möchte ebenfalls eine Gen-Therapie Studie ab Mitte 2023 in den USA starten. Prof. Wilken erklärte kurz die Unterschiede beider Gen-Therapien.

Es gibt auch ein Medikament namens DAYBUE™, das in den USA zugelassen wurde. Es zeigt signifikante Verbesserungen, jedoch auch Nebenwirkungen wie Durchfall und Erbrechen. Das Medikament ist sehr, sehr teuer und in Europa nicht zugelassen.

Danach konnten Prof. Wilken noch einige Fragen gestellt werden.

Unter anderem ging es um eine therapieresistente Epilepsie eines Rett-Mädchens der ÖRSG, die 2022 im AKH an einer Callosotomie operiert wurde.
Siehe Seite 52

Prof. Wilken beantwortete diese Fragen, dass solche Operationen Einzelfälle wären.



Die anwesende Frau Prof. Dr. Male-Dressler, die die Nachfolge von Dr. Freilinger übernehmen wird, tauschte sich danach mit Prof. Wilken über den Sinn und Zweck der Operation aus.

Weitere Fragen von den Eltern wurden ebenfalls von Prof. Wilken beantwortet.

Elisabeth Nimmerrichter und
Tanja Rovagnati

Gründung der österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft

Prof. Dr. med. Andreas Rett: „Im Jahre 1965 saßen im Warteraum, zwei mir seit längerer Zeit bekannte Mädchen auf dem Schoß ihrer Mütter. […] Die Hände der beiden Mädchen führen zusammen und zeigten die heute längst bekannten - washing movements. […] Diese gelten heute als Basis der klassischen Diagnosestellung.“[1]





1966 wurde die Erstbeschreibung des Rett-Syndroms bei Mädchen von dem Wiener Kinder- und Jugendpsychiater Andreas Rett publiziert.[2]
Diese erschien in einem kleinen Verlag. Da diese Arbeit nur in deutscher Sprache erschien, erreichte sie auch nicht den ausländischen Raum.[1]



Erst 1983 wurde das Rett-Syndrom, durch Prof. Dr. Hagberg als eigenständiges Krankheitsbild in seiner ersten englischsprachigen Publikation, in den USA, veröffentlicht.[3]



© Romana Malzer mit Kathy Hunter

In diesem Jahr gründeten eine Gruppe von Eltern, darunter Kathy Hunter, deren Kinder das Rett-Syndrom hatten, die erste gemeinnützige Organisation - International Rett Syndrome Association (IRSA).[4]

Am 22. Oktober 1993[5] wurde die **Österreichische Rett-Gesellschaft** (ÖRSG) von Gertrude Lenz, deren eine Tochter, Jutta, das Rett-Syndrom hatte, gegründet. Im März 1995 nahm Frau Lenz bei einem Kongress der European Association Rett Syndrome (EARS) in Paris teil. Zu diesem Zeitpunkt waren in Österreich bereits 35 Rett-Syndrom Familien bekannt.

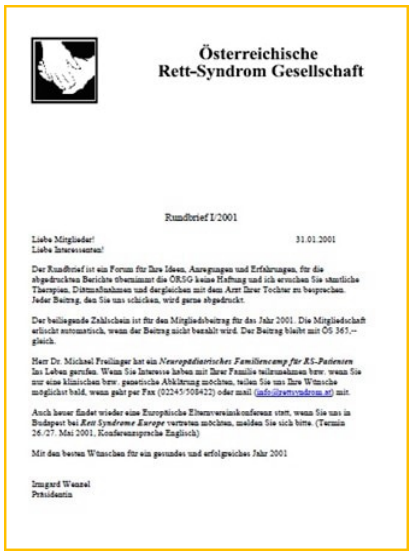
Aufgrund eines tragischen Unfalles der Familie Lenz, wo die Eltern und ihre Tochter Jutta ums Leben kamen, bat Prof. Dr. Rett 1995, die zweite Tochter, Irmgard Lenz, die Österreichische Rett-Gesellschaft weiterzuführen.

Ab Herbst 1996 hat Irmgard Lenz etliche Kongresse und Veranstaltungen besucht bzw. organisiert. Unter anderem organisierte Sie eine Generalversammlung im November 1996, die in der Bibliothek der Universitätsklinik Wien stattfand. Irmgard Wenzel, damalige Lenz, wurde bei dieser Versammlung zur Präsidentin der ÖRSG gewählt.

1997 fand in der Bibliothek der Universitätsklinik Wien ein Workshop für Musiktherapie statt.
Ein Informationsschreiben inklusive einer Einladung (der Vorläufer des heutigen Rundbriefes) zu diesem Workshop, erhielten die angemeldeten Mitglieder der ÖRSG.
In den nächsten Jahren wurden weitere Hauptversammlung abgehalten. Bis 2001 hat sich die Zahl der Mitglieder, mit Kindern, die das Rett-Syndrom aufweisen, auf mehr als 70 Familien verdoppelt.[6]



Diese ersten Rundbriefe, die Irmgard Wenzel, Präsidentin der ÖRSG, ausgesendet hatte, wurden noch auf einer Schreibmaschine, später dann auf einem der ersten PCs geschrieben und mit einem Kopierer vervielfältigt. Die einzelnen Stapel der Rundbriefe wurden von ihr, wie sie mir erzählt hat, noch händisch geheftet, kuvertiert, nach der Postleitzahl sortiert und im Wäschekorb zu Post gebracht, wo der/die Postbeamt:in die Briefe abgestempelt hatte. Die größte Auflage lag bei knapp 600 Rundbriefen.



Österreichische
Rett-Syndrom Gesellschaft

Rundbrief I/2001

Liebe Mitglieder! 31.01.2001
Liebe Interessenten!

Der Rundbrief ist ein Forum für Ihre Ideen, Anregungen und Erfahrungen, für die abgedruckten Berichte übernimmt die ÖRSG keine Haftung und ich ersuchen Sie sinnliche Therapien, Dittmaßnahmen und dergleichen mit dem Arzt Ihrer Tochter zu besprechen. Jeder Beitrag, den Sie uns schicken, wird gerne abgedruckt.

Der beiliegende Zahlschein ist für den Mitgliedsbeitrag für das Jahr 2001. Die Mitgliedschaft erlischt automatisch, wenn der Beitrag nicht bezahlt wird. Der Beitrag bleibt mit ÖS 365,– gleich.

Herr Dr. Michael Freilinger hat ein *Neuropädiatrisches Familiencamp für RS-Patienten* ins Leben gerufen. Wenn Sie Interesse haben mit Ihrer Familie teilzunehmen bzw. wenn Sie nur eine klinischen bzw. genetische Abklärung möchten, teilen Sie uns Ihre Wünsche möglichst bald, wenn geht per Fax (02245/50922) oder mail (ords@rettsyndrom.at) mit.

Auch heuer findet wieder eine Europäische Elternvereinskonferenz statt, wenn Sie uns in Budapest bei *Rett Syndrome Europe* vertreten möchten, melden Sie sich bitte. (Termin 26./27. Mai 2001, Konferenzsprache Englisch)

Mit den besten Wünschen für ein gesundes und erfolgreiches Jahr 2001

Irmgard Wenzel
Präsidentin

Es wurden damals nicht nur die Familien und Mitglieder der ÖRSG angeschrieben, sondern auch Ärzte, Therapeuten und andere, beruflich mit dem Rett-Syndrom, befassten Personen.

Im Jahre 2000 wurde Irmgard Wenzel in den Vorsitz von Rett Syndrom Europe (RSE, gegründet 1994 als EARS [7]) gewählt. Diese europäische Vereinigung hat sich zum Ziel gesetzt, den Eltern in den Ländern Europas zu helfen, in denen es noch keine Elternhilfevereine bzw. Selbsthilfegruppen gab, um die Ärzte und Therapeuten mit Informationen über das Rett-Syndrom zu versorgen.

2002 hatte die RSE die erste Veranstaltung und Fortbildungsmöglichkeit über Rett-Syndrom in der Slowakei mit 170 Teilnehmern organisiert. Irmgard Wenzel-Lenz war dabei für die Organisierung des Projektes zuständig und hat dies nach einigen Rückschlägen mit Bravour gemeistert. Der Kongress wurde ein voller Erfolg.



© Irmgard Wenzel Rundbrief 2008/2



© Irmgard Wenzel, Kathy Hunter, Stella und Gerhard Peckary Rundbrief 2008/2

2004 verabschiedete sich Irmgard Wenzel als Obfrau und Präsidentin der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft und übergab, mit den besten Wünschen, die Tätigkeit an den neuen Vorstand.

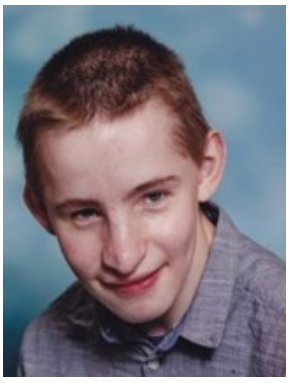


Elisabeth Nimmerrichter

[1] Aus dem Buch „Kinder in unserer Hand – Ein Leben mit Behinderten“, Prof. Dr. med. Andreas Rett ©1990, Seite 120
[2] https://de.wikipedia.org/wiki/Andreas_Rett
[2]https://www.springermedizin.de/emedpedia/paediatrie/rett-syndrom?epediaDoi=10.1007%2F978-3-642-54671-6_253
[3] Aus dem Buch „Kinder in unserer Hand – Ein Leben mit Behinderten“, Prof. Dr. med. Andreas Rett ©1990, Seite 121
[4] Das Rett-Syndrom Handbuch©, Kathy Hunter, Einleitung 2014
[5] https://www.rett-syndrom.at/verein-ueber-uns/ - Vereinsregisterauszug
[6] Briefe und Rundbriefe von Irmgard Wenzel, dankend zur Recherche zur Verfügung gestellt https://www.rett-syndrom.at/verein-ueber-uns/rundbriefe/
[7] https://www.rettsyndrome.eu/

Was tut sich bei…
Lukas Nimmerrichter

Mein Weg zur Tagesstruktur



Ende der neunten Klasse fiel Mama aus allen Wolken, als sie bei einem Elterngespräch mit meiner Lehrerin erfuhr, dass sie sich um eine geeignete Tagesstruktur für mich selbst kümmern müsste!

Bis Ende des Schuljahres 2022 war es (laut Lehrerin und wegen der Coronapandemie) in der Schule nicht erlaubt, Werkstätten zu besuchen oder Schnuppertage zu machen, die normalerweise im neunten Schuljahr gemacht wurden.

Ich habe noch ein zehntes Schuljahr bewilligt bekommen, sonst wären meine Eltern und ich vor vollendeten Tatsachen gestanden.

Gleich am nächsten Tag kontaktierte Mama das Jugend-Coaching – WUK Werkstätten – in Wien und bekam Ende Juni 2022 noch einen Beratungstermin.

Mama füllte für mich die Zielvereinbarung mit dem Jugendcoach und das Antragsformular des FSW (Fonds Soziales Wien) aus. In diesem musste sie meine Daten als Kunde, sowie die vertretungsbefugten Personen eintragen.

Viele Unterlagen dazu waren notwendig: Geburtsurkunde, Bescheid der erhöhten Familienbeihilfe, Pflegegeldbescheid, Behindertenpass, Reisepass, die beiden letzten Schulzeugnisse, sowie ärztliche Befunde. Auch eine Haftungserklärung musste sie unterschreiben, den der FSW fördert meinen Platz in der Tagesstruktur. Von meinem Pflegegeld muss ich 30 % an Eigenleistung an FSW bezahlen. Laut FSW sind Leistungen für Wohnen und Pflege in diesem Falle vom Pflegeregress nicht ausgenommen.

Die nette Dame vom Jugendcoaching fragte mich auch, ob ich mit Geld umgehen könnte und welche Vorlieben ich hätte. Da half mir eine Zusammenstellung von Mama und der Lehrerin über meine intellektuellen, sozialen und lebenspraktischen Fähigkeiten. Ich hatte auch meine METACOM-Symbole mit dabei und antwortete auf einfache Fragen selbst mit meinen Gebärden „Ja“ oder „Nein“ bzw. durfte Mama für mich antworten, mit meiner Absprache.

Mitte August 2022 erhielt ich dann die Förderbewilligung von FSW, dass die Leistung „Tagesstruktur inklusive Mobilitätskonzept“ bis 31. Juli

2027 bewilligt wurde.

Später erfuhr Mama, dass dieses Datum nur gilt, sollte ich schon in einer Tagesstruktur sein. Somit gilt in Wahrheit das Datum des ausgestellten Bescheides, somit ist dieser nur ein Jahr gültig.

Was hieß das jetzt für mich und meine Eltern? Die Suche nach einer geeigneten Tagesstruktur begann:

Als erstes kontaktierte Mama im August die zuständige Sozialarbeiterin bei der Lebenshilfe per E-Mail. Die Förderbewilligung, sowie meine Kontaktdaten packte Mama ebenfalls in dieses Schreiben hinein, ebenso dass ich eine Tagesstruktur suche und bis wann ich einen Platz benötige.

Zum besseren Verständnis hat Mama die Broschüre *„Arbeiten bei der Lebenshilfe Wien“* heruntergeladen. Hier fanden wir viele Informationen, die für mich wichtig waren, ebenso die Betreuungszeiten.

In den Schulhort konnte ich bis 16:00 Uhr gehen, aber in der Tagesstruktur sind die Betreuungszeiten von 7:30 – 15:00 Uhr und Freitag nur bis 13:00 Uhr.

Mama hat von Mitte bis Ende August die Tagesstrukturen, die von FSW gefördert wurden, angerufen bzw. per E-Mail angeschrieben. Von jeder angeschriebenen Tagesstruktur bekam Sie ein Formular zum Ausfüllen. Dies waren etliche Seiten zum Ausdrucken, zum Ausfüllen, wieder einzuscannen und zurückzuschicken. Dies bedeutete, dass Mamas freie Zeit sehr in Anspruch genommen wurde und sie auch bis in die Nacht hinein Formulare für mich ausfüllen musste.

Sie meinte einmal, dass es sich anfühle, als würde sie selber wieder 15 Jahre alt sein und eine „Lehrstelle“ suchen! Jedoch suchte sie diesmal nicht für sich, sondern für mich einen guten Betreuungsplatz.

Es wurden immer mehr E-Mails, die sie an die verschiedenen Träger der verschiedenen Tagesstrukturen verschickte: Jugend am Werk, GIN, Habit, Komit, Waldorf Behindertenbetreuung GmbH (vormals Comenius-Institut), Balance, Wiener Sozialdienste, Assist und Das Band und manche mehr.

Jedes Mal, nachdem Mama e-Mails an die verschiedenen Tagesstrukturträger versendet hatte, rief sie zur Sicherheit auch dort nochmal an und fragte nach, ob die E-Mails auch angekommen seien. Es waren aufschlussreiche Gespräche mit einigen Kontaktpersonen dabei.

Weitere zwei Wochen vergingen, bis sich einige der Anbieter der Tagesstrukturen meldeten, entweder telefonisch oder schriftlich und um weitere Informationen baten, zB um ärztliche Befunde oder mein letztes Schuljahreszeugnis.

Anfang September 2022 erhielt Mama von zwei Tagesstrukturträgern

die Information, dass ich auf einer Warteliste aufgenommen worden sei. Das bedeutete, dass ich möglicherweise in sechs, zwölf Monaten oder länger einen Platz bekommen würde.

Außerdem musste Mama lernen, dass Tagesstruktur nicht gleich Tagesstruktur war. Es gab verschiedene Angebote und Unterstützungen, die in diesen Einrichtungen angeboten wurden. Das betraf nicht nur die Gruppengröße, den Betreuerschlüssel, sondern auch die Betreuung selbst.

Ein Beispiel: Eine Intensivbetreuungsgruppe hat bei einer Tagesstruktur zwölf Klient:innen und zwei Betreuer:innen. Die Gruppe, die eine „normale“ Betreuung benötigt, kann bis zu zwanzig Klient:innen mit zwei Betreuer:innen umfassen.

Es gab in den verschiedenen Tagesstrukturen unterschiedliche Gruppen (diese Liste hier ist jedoch unvollständig, da es bei jedem Träger die verschiedensten Gruppenangebote gab):

- Qualifizierung: das könnte z. B. eine Vorbereitung sein, damit man in einer Firma arbeiten kann
- Arbeitsgruppen: hier wird gearbeitet, z. B. bringen Firmen eine Arbeit in die Gruppe
- Kreativgruppen: diese Gruppe stellt kreative Produkte und Kunsthandwerke her, die auch verkauft werden
- Intensivgruppen: in einem individuellen Umfeld wird so viel Betreuung wie nötig angeboten und trotzdem soll die Person mit Behinderung, möglichst viel Selbständigkeit erwerben

Eine Tagesstruktur bot z. B. keine Unterstützung im Bereich des Toiletten-Trainings an, deshalb kam diese gleich für mich gar nicht in Frage.

In anderen Tagesstrukturen wäre ich nicht gut aufgehoben gewesen, weil ich diese Tätigkeiten, die dort gemacht wurden, nicht leisten hätte können.

Somit blieben von der Tagesstrukturliste von Fonds Soziales Wien nicht mehr viele über, die für mich und meinen hohen Unterstützungsbedarf notwendig waren.

In den einzelnen Gesprächen mit den Leiter:innen der Anbieter von Tagesstrukturen, erfuhr Mama „häppchenweise“, dass …

- die **Förderbewilligung von Fonds Soziales Wien ab Ausstellungsdatum nur ein Jahr gültig ist** (wenn ich in diesem Zeitraum keine Tagesstruktur bekommen hätte, hätte Mama wieder bei FSW einen neuen Antrag bzw. um Verlängerung ansuchen müssen)
- dass das Förderbewilligungsdatum (in meinem Fall auf fünf Jahre befristet), nur gültig ist, wenn ich schon in einer Tagesstruktur wäre
- dass die Leistung auf Standard in von FSW anerkannten Tagesstrukturen bewilligt wurde. Da ich aber eine intensivere Betreuung benötige, musste Mama deshalb mit einem Schreiben der Ta-

gesstruktur bei FSW nochmals auf Erhöhung der Leistung ansuchen.

- kein Fahrtendienst möglich gewesen wäre, wenn nicht gleich zusammen mit dem Ansuchen um Förderbewilligung einer Tagesstruktur auch gleichzeitig ein Mobilitätskonzept beantragt wurde (diesen Antrag hätten wir aber nachholen können).

Seit September 2022 wird die Vormerkung für einen Platz bei einem ausgewählten Anbieter einer Tagesstruktur durch das Fonds Soziales Wien erledigt. Sobald ein Platz bei dem gewünschten Anbieter frei gewesen wäre, hätte sich der Anbieter beim Klienten gemeldet.

Mama hat dies für mehrere Anbieter gemacht und es hat sich darauf nur eine Tagesstruktur gemeldet, die freie Plätze gehabt hätte, die jedoch nicht für mich geeignet war. Alle anderen Tagesstrukturträger hat Mama schon vorher angeschrieben oder angerufen, bzw. ab September 2022 dual erledigt, d.h. über FSW vormerken lassen und gleichzeitig direkt angeschrieben oder angerufen.

Mitte September hatte ich somit zwei Anbieter, die mich auf eine Warteliste gesetzt hatten und drei Termine mit persönlichem Gespräch und dem Ausfüllen eines Vormerkbogens.

Ende September 2022 hatte ich mit Mama einen Gesprächstermin in Jugend am Werk im 16. Bezirk in Wien. Mama und ich konnten die Gruppe, wo ein Platz in absehbarer Zeit frei werden würde, besichtigen.

Ich fühlte mich in dieser Gruppe gleich wohl und probierte gleich alle drei Couchen dort aus. Mein „Adlerauge“ entdeckte sogar die Duplo-Bausteine in der Materialkiste.

Auch Mamas „Bauchgefühl“ hatte einen guten Eindruck von der Gruppe und dem Team gewonnen.

Noch am selben Tag erhielten wir einen Anruf, dass ich sogar schon Anfang Oktober 2022 einen Termin für eine Schnupperwoche in dieser Tagesstruktur (TS) absolvieren könnte. Mama freute sich mit mir und der Leitung von Jugend am Werk.

Anfang Oktober begann ich die Schnupperwoche im JAW (Jugend am Werk). Jeden Tag wurde ich vom JAW eigenen Fahrtendienst um 08:00 Uhr abgeholt und um 14:30 Uhr nach Hause gebracht. Dies war für uns alle eine Umstellung. Papa kam Anfang der Woche zu spät in die Firma und Mama musste spätestens um 14:15 Uhr zu Hause sein.



Das Team der Gruppe war sehr nett und bemüht. Jeden Tag schrieben die Mitarbeiter in mein Mitteilungsheft, was ich in der Zeit bei ihnen gemacht hatte. Ich bekam jeden Tag von Mama weiterhin eine Jause mit, die ich dort vormittags aß. Danach begann die Arbeitszeit. In dieser Zeit wollte ich anfangs

nichts machen, weder dass ein Buch vorgelesen wurde noch ein Spiel spielen. Trinken und das Mittagessen wollte ich am ersten Tag auch noch nicht. Am zweiten Tag aß ich dann schon die Suppe und das Schnitzel mit Kartoffel. Nur Trinken wollte ich in der TS noch nichts. Ich beobachtete an diesen Tagen nur.

Am letzten Tag der Schnupperwoche hatte Mama mit der Leitung ein Abschlussgespräch und ich erhielt eine Zusage für den Platz in der Gruppe, wo ich die Schnupperwoche absolviert hatte.

Ich begann somit Anfang November 2022 in der Tagesstruktur und konnte mich noch von allen in der Schule verabschieden und die Herbstferien genießen.

Am Mittwoch, 2. November 2022 war es dann so weit: Mein erster fixer Tag in der Tagesstruktur! Ich wurde um 08:00 Uhr abgeholt und kam um 15:00 Uhr nach Hause.

Mama hat in der zweiten Woche einen Betreuungsvertrag „Standard“ mit Jugend am Werk abgeschlossen. Im Dezember hat Mama beim FSW auf „erhöhte Betreuung“ angesucht. Da ich in der Tagesstruktur auch zu Mittag esse, wird zusätzlich ein Beitrag für jedes konsumiertes Essen pro Tag verrechnet.

Plötzlich habe ich auch nicht mehr 13 Wochen Ferien, sondern nur mehr 6 Wochen Urlaub, so wie Mama und alle anderen auch.

Das wird auf jeden Fall lustig, wenn ich immer Urlaub mit Mama machen kann – juchhuu!

Lukas Nimmerrichter mit Mama Elisabeth

https://www.lebenshilfe.wien/category/arbeiten/unsere-broschuere-arbeiten/

https://www.jaw.at/de/dienstleistungen/tagesstruktur

https://www.hb.at/habit/tagesstruktur/

http://www.komit.at/sozialtherapeutische-tagesstruktur.html

https://www.caritas-wien.at/hilfe-angebote/menschen-mit-behinderung/tagesstaetten/wien/

https://www.gin.at/



Die Messe Integra bietet vom **05.-07. Juni 2024** – eine umfassende Produkt – und Dienstleistungsplattform und zeigt neue Wege in den Bereichen Reha, Therapie, Pflege, Barrierefreiheit, Mobilität, Sport, Freizeit und Reisen auf. In der Messe Wels können sich alle Interessierte über Gesundheits- und Sozialthemen, Betreuungsstrukturen, Wohnmöglichkeiten und vieles mehr, informieren.

In kostenfreien Vorträgen kann der Besucher sein Wissen erweitern. Workshops ermöglichen eine Auseinandersetzung über Fachthemen.

Auf der Integra finden nicht nur pflegebedürftige Menschen, sondern auch deren umsorgende Familien und Angehörige benötige Unterstützung.

https://www.integra.at

Willkommen beim ÖRSG SPREADSHIRT SHOP



Heute zeigen wir uns solidarisch: mit unseren Kindern, die so tapfer mit dem Rett-Syndrom leben, mit allen Betreuenden und Angehörigen und mit den Menschen, die für die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft stehen! Denn nur gemeinsam werden unsere alltäglichen Sorgen kleiner und nur im Austausch erreichen uns die relevantesten Informationen am schnellsten.

Wie können wir die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft unterstützen – und nebenbei noch zu Rett-Syndrom Awareness beitragen?



Schaut noch heute in den Spreadshirt-Shop rein und entdeckt unsere ÖRSG gebrandeten Produkte – da findet wirklich jeder was: Frauen, Männer und Kinder. Vom iPhone-Case, Mousepad, Stoffbeutel, Trinkflasche und Thermobecher, T-Shirt oder coolen Jersey-Beanie, Sporttasche, Schürze oder Sticker - und noch vielem mehr!



Die T-Shirts zum Beispiel sind in einer unglaublichen Bandbreite erhältlich: von Größe XS bis 5XL und in über 15 Farben! Wer auf Bio-Textilien Wert legt, wird ebenfalls nicht enttäuscht.

Und das Allerbeste: die Items könnt ihr auch noch mit eigenen Texten versehen und personalisieren!
Kauft ein, tragt zur Bekanntheit des Rett-Syndroms bei und tut was Gutes!
https://www.rett-syndrom.at/verein-ueber-uns/oersg-spreadshirt-shop/#!/









ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Scann den QR-Code um direkt zum Spreadshirt-Shop zu kommen

Rett aus aller Welt

EURORDIS Black Pearl Awards

Anlässlich des "Tages der Seltenen Erkrankungen" fand am 21. Februar 2023 die 12. Verleihung des „Black Pearl Awards" in Brüssel statt und diese Veranstaltung wurde auch online übertragen.

Erstmals fand die Verleihung des Black Pearl Awards im Februar 2012 statt. Der Preis wird seitdem jährlich von **EURORDIS**, der europäischen Allianz der Patientenorganisationen für seltene Krankheiten in Brüssel verliehen. Die „natürliche schwarze Perle" ist sehr selten. Genauso einzigartig sind die Empfänger des Black Pearl Awards, deren Einsatz für die Betroffenen mit diesem Preis gewürdigt werden sollte.

Aus mehr als hunderten Nominierungen wurden heuer Preisträger aus den 12 Kategorien ernannt. Stellvertretend dafür werden hier die Preisträger der drei Awards vorgestellt: **EURORDIS Media Award**, **EURORDIS Company Award for Health Technology** und den **EURORDIS Members Award**.



Den **EURORDIS Media Award** erhielt der **belgische Film „Red Sandra"**, der die wahre Geschichte der Familie Massart aus Belgien erzählt.

Aus dem Inhalt:

Als die Eltern von der sechsjährigen Sandra erfahren, dass ihre Tochter mit der seltenen Muskelkrankheit MLD lebt und nur mehr ein Jahr zu leben hat, bricht für sie eine Welt zusammen.

Der Vater von Sandra weigert sich, seine Tochter einfach aufzugeben. Als er erfährt, dass eine dänische Pharmafirma ein Medikament entwickelt hat, das die Krankheit stoppen kann, beginnt der Kampf gegen die Bürokratie …

Hier geht's zum Trailer

https://youtu.be/qxjgbu5kSrI

mendelian

Den **EURORDIS Company Award for Health Technology** erhielt die Firma **Mendelian** für den klinisch geführten Ansatz zur Einführung einer Technologie, die seltene und schwer zu diagnostizierende Krankheiten zeitnah in die Primärversorgung einbringt. Der Arzt oder die Ärztin entscheiden dann, wie sie dem Patienten oder der Patientin die beste Behandlung zukommen lassen können, indem sie ihr klinisches Fachwissen mit den neuartigen Erkenntnissen von MendelScan kombinieren.
https://www.mendelian.co

Rett aus aller Welt

Der **EURORDIS Members Award** erging an **Orphan Diseases of Ukraine** für ihre beeindruckende Arbeit in den letzten 10 Jahren.

Mit dieser Auszeichnung möchte EURORDIS die Arbeit der Allianz zur Sicherstellung der Anerkennung seltener Krankheiten in der nationalen Politikgestaltung seit 2014 hervorheben, um Patienten Behandlungen und oft lebensrettende Dienstleistungen anzubieten.

https://blackpearl.eurordis.org

https://www.eurordis.org/eurordis-black-pearl-awards-2023-united-for-ukrainians-living-with-a-rare-disease/



Die **wissenschaftliche Tagung der IRSF zum Rett-Syndrom fand vom 5. – 7. Juni 2023 wieder in Nashville** statt und brachte Wissenschaftler und Forscher aus der ganzen Welt, die sich mit dem Rett-Syndrom und verwandten Bereichen beschäftigen, zusammen. Während dieses 2½-tägigen Treffens tauschten die Teilnehmer aus dem akademischen Bereich, der Industrie und den Regierungsbehörden ihre neuesten Forschungsfortschritte aus und diskutierten darüber, wie die im Labor gewonnenen Erkenntnisse schnell umgesetzt werden können.

Das wissenschaftliche Rett-Syndrom-Treffen ist das einzige globale, umfassende Forschungstreffen, das sich ausschließlich auf das Rett-Syndrom konzentriert.

Themenbereiche:

- Molecular and Cellular Functions of MECP2
- Control of MECP‟ (Over)Expression
- MECP‟ Outside of its Comfort Zone
- Thereapeutic Approaches for Rett Syndrome
- Treatments on the Horizon for Rett Syndrome

www.rettsyndrome.org/event/scientificmeeting2023
Internetzugriff 13.06.2023

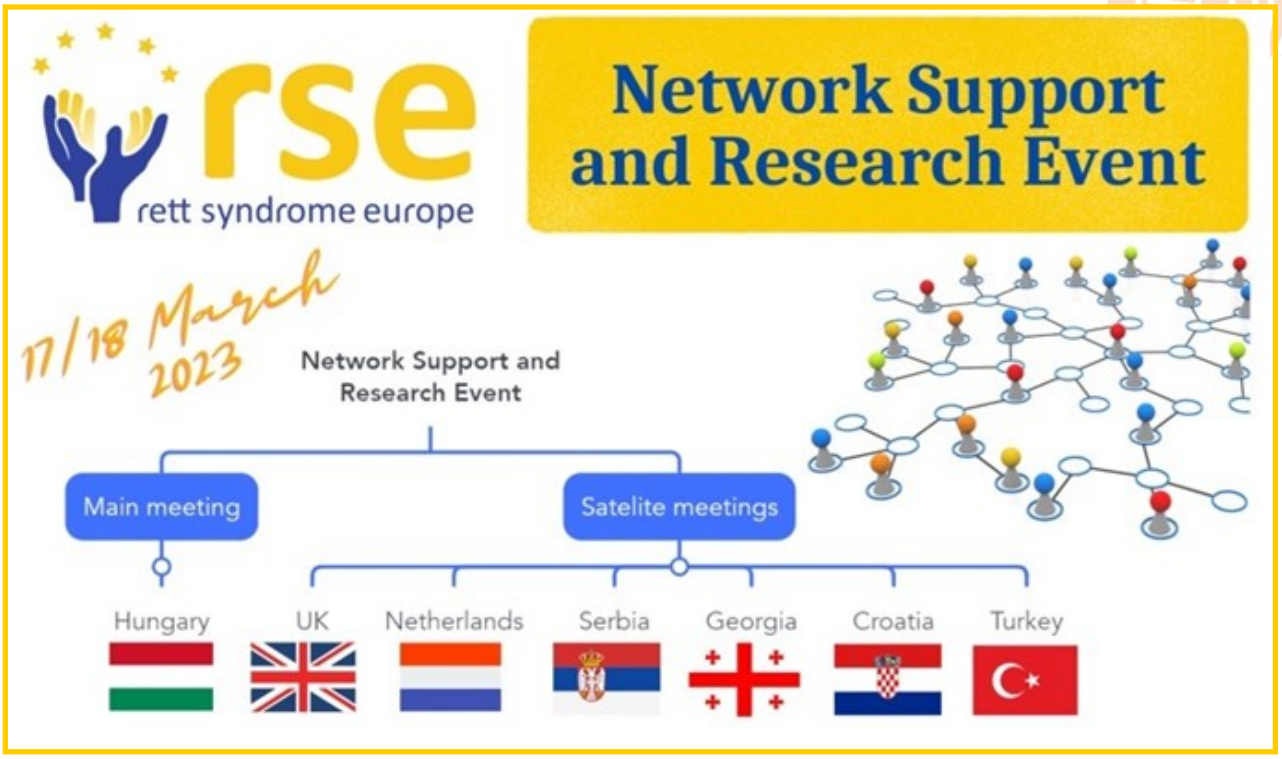




Der 9. Rett-Welt-Kongresse im australischen Queensland wurde wegen der Corona-Pandemie und der damit verbundenen Planungs-Unsicherheit verschoben. Er wird daher vom 02. bis 05. Oktober 2024 stattfinden.

https://rettworldcongress.org/

Rett aus aller Welt



Das Rett Syndrome Europe - Network Support and Research Event wurde von den Mitgliedern des wissenschaftlichen Beirats (SAB) von Rett Syndrome Europe (RSE) zum ersten Mal veranstaltet. Die Idee entstand zur Zeit des Lockdowns durch Covid19 und dem dadurch entstandenen Mangel an persönlichen Treffen zu wissenschaftlichem Austausch mit Ärzten und Wissenschaftlern, als auch Elternbetreuern, Klinikern, Therapeuten und Interessierten. Dabei gab es nach jedem Block von Vorträgen Gelegenheiten zur Diskussion sowie Fragen und Antworten. Diese Konferenz wurde live in Budapest, Ungarn abgehalten und an andere Länder via Stream übertragen. So trafen in England, Niederlande, Serbien, Georgien, Kroatien und der Türkei kleine Gruppen wichtiger Interessenten, auch Mitglieder der Rett-Vereinigungen des jeweiligen Landes, zusammen. Damit wurden Diskussionen ermöglicht und aufkommende Fragen beantwortet. Der erste Tag konzentrierte sich auf grundlegende/ wissenschaftliche Vorträge und der zweite Tag auf familienorientierte/therapeutische Repräsentationen.

Ziel der Veranstaltung war es, die Lebensqualität von Menschen mit Rett-Syndrom und ihren Familien in euro-

Rett aus aller Welt

päischen Ländern zu verbessern, in denen es an Unterstützung, Information und Beratung mangelt. Das sind vornehmlich Rett-Vereinigungen aus dem osteuropäischen Raum. Hier wurde versucht, neue Forschungskooperationen zu fördern, insbesondere in Bereichen, in denen Wissenslücken hinsichtlich des gegenwärtigen Forschungsstandes des Rett Syndroms bestehen. Mit der Aussicht auf eine grenzüberschreitende Behandlung in Reichweite ist die Weiterentwicklung von Patientenorganisationen von großer Bedeutung. Sind diese doch zur Erleichterung der Rekrutierung für klinische Studien und der Zusammenarbeit mit der EMA von entscheidender Bedeutung.

Eine der Rednerinnen der Veranstaltung war Daniela Tropea, Forscherin am Trinity College in Dublin, Irland. Daniela Tropea entwickelte eine Data Sharing Plattform. Dies ist eine Plattform, auf der Forscher/Wissenschaftler nach anonymisierten Patientendaten des Rett-Syndroms suchen können. Rett-Familien werden gebeten einen Fragebogen ausfüllen, welcher zunächst von der Rett -Elternvereinigung im jeweiligen Land durchgeführt wird, und nur sie werden den Namen des Patienten/der Familie kennen. Dem Patienten wird ein Code zugewiesen, welcher auf der Plattform verwendet wird.

Die Veranstaltung war ein überwältigender Erfolg, mehr als 700 Teilnehmer hatten sich registriert. Die 20 Vorträge kann man mit deutschen Untertiteln auf https://youtube.com/@Rett-SyndromAustria . nachsehen/ nachhören. Die Übersetzung der Vorträge, welche überwiegend in englischer Sprache waren, wurde von KI (www.veed.io.com) u.a. in die deutsche Sprache übersetzt. Stella Peckary und Tanja Rovagnati von der ÖRSG übernahmen das Korrekturlesen der deutschen Untertitel.

Stella Peckary

ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Rett aus aller Welt

"ES GIBT KEINE 'VERRÜCKTEN EXPERIMENTE', WENN ES UM RETT GEHT"



Interview vom 19. Mai 2023
Rett Syndrome Research Trust - RSRT
mit Jim Selfridge

Jim Selfridge ist ein engagierter Wissenschaftler, der seit mehr als zwei Jahrzehnten an der Universität von Edinburgh in der Rett-Forschung tätig ist. RSRT befragte ihn zu seinem Fachwissen und seinem Engagement, um die Krankheit besser zu verstehen und den Weg für mögliche bahnbrechende Therapien zu ebnen.

RSRT: Erzählen Sie uns von Ihrer Forschung zum Rett-Syndrom

Meine Beschäftigung mit dem Rett-Syndrom war eigentlich ein Zufall. Während meiner gesamten Laufbahn habe ich mich mit der Herstellung von Mausmodellen für menschliche Erbkrankheiten beschäftigt. Erst im Jahr 2000, als ich in das Labor von Adrian Bird, PhD, eintrat, um die Funktion von methylbindenden Proteinen, einschließlich des MECP2-Proteins, zu untersuchen, begann meine wissenschaftliche Arbeit mit dem Rett-Syndrom.

Um ehrlich zu sein, dachte ich immer, dass wir nur ein besseres Verständnis dafür bekommen würden, warum MECP2-Mutationen zu einer so verheerenden Störung führen. Ich hätte mir nie träumen lassen, dass wir uns auf den Weg machen würden, eine Therapie zu entwickeln. Aber dann kamen Adrian und Jacky Guy, PhD, mit einer Idee für ein "verrücktes" Experiment, dem Umkehrexperiment 2007, und alles änderte sich. Langsam wurde mir klar, dass unsere Arbeit etwas bewirken könnte, und ich wollte mich daran beteiligen.

Im Jahr 2021 kam ich in das Labor von Stuart Cobb*, wo der Schwerpunkt auf der Entwicklung therapeutischer Strategien für das Rett-Syndrom lag. Wir glauben, dass, wenn wir eine gesunde Version des

Rett aus aller Welt

MECP2-Gens in die Neuronen zurückbringen können, das Gehirn wieder richtig funktionieren sollte. Wir haben ein Verabreichungssystem entwickelt, bei dem wir ein harmloses Virus verwenden, das wie ein Postbote funktioniert, um eine funktionierende Kopie des Gens in die Zellen zu bringen, die es brauchen.

Ich verwende oft einen Automotor als Analogie: Stellen Sie sich eine schmutzige Zündkerze als ein fehlerhaftes Gen vor. Wenn Sie eine schmutzige Zündkerze in Ihrem Motor haben, läuft das Auto nicht richtig. Setzen Sie eine neue Zündkerze ein, und Ihr Auto sollte wieder einwandfrei funktionieren. Das nennt man schließlich Gentechnik!

RSRT: Können Sie uns mehr darüber erzählen, woran Sie gerade in Bezug auf die Rett-Forschung arbeiten?

Diese Arbeit führte dazu, dass Neurogene die FDA-Zulassung für den Beginn einer klinischen Studie in den USA erhielt, was ein großer Meilenstein ist und die Fortschritte unterstreicht, die wir alle gemacht haben. Eine Sache, die ich bei meiner Forschung gelernt habe, ist, dass es keine "verrückten Experimente" gibt, wenn es um „Rett“ geht.

RSRT: Was am Rett-Syndrom stellt interessante und motivierende wissenschaftliche Herausforderungen dar?

Herausfordernd ist ein gutes Wort, wenn es um Rett-Forschung geht! Obwohl wir uns seit über 20 Jahren mit MECP2 und Rett beschäftigen, verstehen wir immer noch nicht alles. Am Anfang dachten wir, wir müssten nur die ein oder zwei Gene finden, die MECP2 reguliert. Aber wir irrten gewaltig, denn es hat sich herausgestellt, dass MECP2 global auf eine Vielzahl verschiedener Gene wirkt.

RSRT: Was ist das Endziel Ihrer Arbeit?

Meine Arbeit war ein klassischer Weg von der Grundlagenforschung bis zur klinischen Anwendung. Das Endziel wäre für mich, dass meine

Rett aus aller Welt

Arbeit in irgendeiner Weise dazu beiträgt, dass jemand mit Rett-Syndrom ein besseres Leben hat. Meine Perspektive ist zweifellos eine ganz andere als die eines Elternteils oder Betreuers. Ich weiß also nicht, ob das bedeutet, keine Anfälle mehr zu haben, laufen zu können, seinen Eltern sagen zu können, wie es ihm geht, sein Lieblingsspielzeug festhalten zu können, wieder Schokolade genießen zu können oder einfach keine Angst mehr zu haben.

RSRT: Was gefällt Ihnen an der Arbeit mit dem Rett Syndrome Research Trust?

Forschung ist das Ergebnis von Teamarbeit. RSRT hat dies erkannt und viele dieser Teams davon überzeugt, dass sie zusammenarbeiten, anstatt miteinander zu konkurrieren. Das war ein so erfrischender Ansatz für die wissenschaftliche Forschung, und Monica als inspirierende Leitung ist die einzige Person, von der ich mir vorstellen kann, dass sie ihn umsetzen kann. Sie hat mir die Möglichkeit gegeben, mit einigen brillanten Wissenschaftlern zusammenzuarbeiten.

RSRT: Was würden Sie Rett-Eltern und anderen Mitgliedern der Rett-Syndrom-Gemeinschaft gerne sagen?

Als ich anfing, mich mit dem Rett-Syndrom zu beschäftigen, sprach niemand von einer Heilung, aber jetzt stehen wir kurz davor, klinische Gentherapieversuche zu starten. Das liegt vor allem daran, dass RSRT dafür gesorgt hat, dass sich viele herausragende Wissenschaftler mit den Herausforderungen des Rett-Syndroms befassen und ich glaube, dass wir bald die Früchte ernten werden.

Übersetzt und gekürzt von Stella Peckary
Internetzugriff 06.06.2023

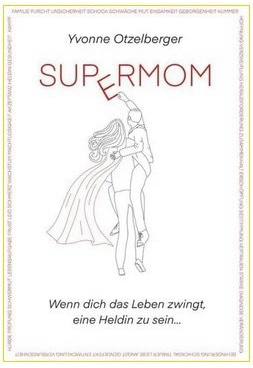
There are no 'crazy experiments' when it comes to Rett" | Rett Syndrome Research Trust (reverserett.org)

* http://www.cobblab.science/
www.edinburgh-innovations.ed.ac.uk/case-studies/neurogene

BUCHTIPP



Supermom



Yvonne Otzelberger

Verlag Buchschmiede

ISBN:978-3-99139-944-5

266 Seiten

€ 24,30

Das Buch beschreibt die Realität mit einem behinderten Kind, welches mit dem Angelman-Syndrom lebt.

Yvonne Otzelberger nennt die Dinge beim Namen, ohne zu jammern. Sie erzählt ihren Alltag mit allen Höhen und Tiefen und lässt den Leser emotional daran teilhaben.

Ebenso erörtert sie in diesem Buch, wie sie es sich zur Aufgabe machte, den Angelman-Verein Österreich zu gründen.

Ihre Liebe zu ihrem Mann und den beiden Kindern, hilft ihr dabei.



Fußspuren



Astrid Eldflug

BoD – Books on Demand

Verein IDA

ISBN:978-3-7568-0199-2

356 Seiten

€ 24,50 als Taschenbuch

Wie ist es, wenn man sich als werdende Mutter 38 Schwangerschaftswochen auf sein Kind vorbereitet und dann plötzlich erfährt, dass das Kind behindert sein wird?

Astrid Eldflug beschreibt in diesem Buch ihre Schwangerschaft, die Geburt von Theodor und seine Entwicklung. Die Diagnose MEF2C Haploinsuffizienz-Syndrom war für die Mutter ein Schock.

Nachdem sie wieder Hoffnung findet, sucht die Mutter die bestmögliche Förderung für Theodor. Aufgrund der wenigen Fortschritten bei Frühförderung und Physiotherapie sucht Astrid nach Alternativen und stößt auf zwei ihr bis dahin unbekannten Therapiemethoden – ABR-Therapie (Advance Biomechanical Rehabilitation) und Jeremy Krauss Approach Therapie, die auf der sogenannten Feldenkrais-Methode basiert.

Ebenso bringt die Mutter den Mut auf, sich mit anderen Eltern auszutauschen.



BENEFIZKONZERT DES MUSIKUM



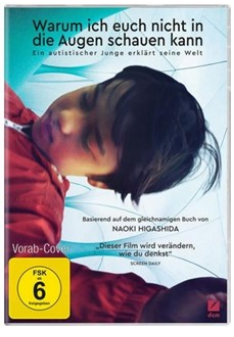
Es war uns eine große Freude unser Filmmusik-Projekt am 10.Oktober der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft widmen zu können. Dadurch hat dieses ursprünglich sehr kleine Konzertprojekt eine besonders feierliche Stimmung bekommen. Über unseren Kollegen Joe Mösenbichler, der selbst Vater eines betroffenen Mädchens ist, haben wir von dem Verein und dem Oktober-Monat erfahren.



Die Schüler*innen der Streicherklassen, Klavier- und Schlagzeugklasse des Musikums Hof bei Salzburg waren hoch motiviert und haben sichtlich auf Grund des besonderen Rahmens ihre Bestleistung gezeigt. Mit dem stimmungsvollen Konzert, bei man zu bekannten Filmmelodien auch Filmausschnitte sehen konnte, wurde eine schöne Summe von € 560 für die ÖRSG gesammelt.
Wir freuen uns!

https://musikum.at

FILMTIPP



DVD

€ 16,99

WARUM ICH EUCH NICHT IN DIE AUGEN SCHAUEN KANN – EIN AUTISTISCHER JUNGE ERKLÄRT SEINE WELT

basiert auf dem gleichnamigen Bestseller von Naoki Higashida.

Der Film gibt Einblicke in ein intensives und überwältigendes, aber ebenso sinnliches und bisher eher unentdecktes Universum.

Higashidas bringt uns die Welt des Autismus näher, die er selbst mit 13 Jahren dokumentiert hat - mit intimen Porträts von bemerkenswerten jungen Menschen aus aller Welt, die sein berührendes Schicksal teilen

https://www.jpc.de/jpcng/movie/detail/-/art/warum-ich-euch-nicht-in-die-augen-schauen-kann/hnum/10875161

Hier geht's zum Trailer

Wussten Sie …

Änderung bei Pflegegeld seit 01. Jänner 2023:

Seit 1. Jänner 2023 wird der Betrag von Euro 60 von der erhöhten Familienbeihilfe nicht mehr monatlich auf das Pflegegeld angerechnet. Die Berücksichtigung dieser Änderung erfolgte automatisch.

Das Pflegegeld wird nun zwölf Mal pro Jahr monatlich im Nachhinein ausbezahlt. Vom Pflegegeld werden keine Lohnsteuer und kein Krankenversicherungsbeitrag abgezogen. Das Ausmaß des Pflegegeldes richtet sich nach dem Pflegebedarf.

Barrierefreier Mietwagen

Durch die Kooperation von Hertz x Hallermobil wird es möglich, einen barrierefreien Mietwagen zu buchen. Das Fahrzeug kann für Kurz- und Langzeit gemietet werden. Ebenfalls sind Auslandsfahrten in die gesamte EU möglich.

Durch eine ausklappbare Einfahrrampe kommen Rollstuhlfahrer:innen unkompliziert in den VW-Caddy und werden durch ein universelles Rückhaltesystem gesichert. Von Vorteil ist auch eine niedrige Einstiegshöhe.

Der VW-Caddy bietet Platz für weitere 5 Personen inklusive Fahrer:in. Jedes Fahrzeug kann von einer Person mit einem Führerschein Klasse B gelenkt werden.

Internetzugriff 08-2023

https://www.hertz.at/rentacar/angebote/Barrierefreier-Mietwagen

ICD - Code

Die Abkürzung „**ICD**" steht für „International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems". Mithilfe des **ICD** - **Codes** können weltweit Krankheiten und Gesundheitsprobleme eindeutig zugeordnet werden. Die Klassifizierung erfolgte von der Weltgesundheitsorganisation (WHO).

Der ICD-Code hat eine feste Struktur und besteht immer aus **einem Buchstaben** und aus mindestens **zwei Ziffern**. Der Buchstabe am Anfang beschreibt dabei die Diagnosegruppe. Mithilfe der Ziffern lässt sich die Diagnose genauer beschreiben.



Z.B.: **Rett-Syndrom F 84.2**

https://www.barmer.de/gesundheit-verstehen/arztbesuch-behandlung/icd-diagnoseschluessel-1070992

https://de.wikipedia.org/wiki/Rett-Syndrom

Brillensammelaktion

Das Blindenapostolat Wien sammelt in seinem Büro am Stephansplatz jährlich bis zu 60.000 gebrauchte Brillen. Diese können sie auch direkt per Post dorthin schicken:

Adresse: Blindenapostolat Wien, Stephansplatz 6/VI, 1010 Wien

Weitere Informationen zu dieser Aktion des Wiener Blindenapostolates finden Sie auf folgenden Webseiten:

http://www.blindenapostolat-wien.at/pages/brillensammlung.php

http://www.brillen-ohne-grenzen.de/home/

BI-SKI - Schifahren mit Behinderung



Am 1. Dezember 2014 bekamen wir die Diagnose Rett-Syndrom. Magdalena war damals dreieinhalb Jahre alt. Wie unsere Gefühle waren, brauche ich glaube ich keinem von euch zu erzählen. Die Jahre vergingen. Magdalena wurde immer älter und ihr Bruder Josef war mittlerweile auch schon so alt, um Skifahren zu lernen.

Da wir im wunderschönen Salzburger Land leben, haben wir natürlich auch einige kleinere Schilifte in der näheren Umgebung. Auch die größeren Schigebiete sind in 1 bis 1,5 Stunden gut zu erreichen. Der Wunsch als Familie Schi zu fahren, wurde immer größer.

Ich googelte einfach drauf los und suchte nach „Schifahren mit Behinderung“. Es freute mich sehr gleich in Rohrmoos/Schladming in der Steiermark fündig zu werden.

Die Schischule heißt „FreizeitPSO – Freizeit Para-Special Outdoorsports“ und ist spezialisiert im Umgang mit beeinträchtigen Menschen. Unter dem Motto „Geht nicht – gibt’s nicht“ bietet die Schischule fünf unterschiedliche Möglichkeiten des Schifahrens für Menschen mit Beeinträchtigungen an.

Ich stieß gleich auf den Bi-Ski, las mir alles durch und meldetet mich sofort für „Eltern und Begleittraining“ an.
https://www.freizeit-pso.at/specials/eltern-begleitertraining/
Der Kurs findet in 2 Modulen an 2 Wochenenden statt. Im ersten Modul lernt man den Umgang mit dem „leeren Bi-Ski und in weiterer Folge mit zusätzlichem Gewicht, dass eine Person im Ski imitiert. Weiters wird auch das Schlepp- und Sessellift fahren und das Benützen von Gondeln trainiert.

Im 2. Modul war dann Magdalena als Passagier mit dabei und alles bisher erlernte wurde nochmals vertieft. Es war ein überwältigendes Gefühl, als ich dann das erste Mal mit Magdalena und meiner gesamten Familie die Piste runterfahren konnte.

Der Kurs hat sich für uns wirklich gelohnt.
Es ist aber sicher nicht für jeden das Richtige.
Wenn man nicht so sicher auf den Skiern steht oder kein Skigebiet in der Nähe hat, wird sich die Investition nicht auszahlen.
Wir haben unseren Bi-Ski vor zirka 4 Jahren in Amerika bestellt, und er kostete damals mit Zoll circa € 5000,00.





Eine tolle Alternative ist sicherlich auch, dass man bei der PSO-Schischule einen professionellen Schilehrer buchen kann, der mit deinem Kind und der Familie mitfährt.
Das hatten wir auch beim allerersten Mal ausprobiert, um zu sehen, ob Magdalena überhaupt Gefallen am Schifahren findet.

Wenn man die Investition nicht machen möchte, kann man sich auch von der Schi-Schule einen Bi-Ski ausleihen. Unter der Voraussetzung, die Begleiter-Ausbildung gemacht zu haben.

Für uns war es eine Investition, die sich gelohnt und unsere Lebensqualität gesteigert hat.
Es ist einfach schön, mit der gesamten Familie Skifahren gehen zu können. Rohrmoos bei Schladming eignet sich als Schigebiet für uns am besten, weil durch die Behinderten-Schischule das gesamte Schigebiet perfekt auf unsere Bedürfnisse ausgerichtet ist.



Grundsätzlich kann man mit fast allen Liftarten fahren (Schlepplift, Tellerlift, Sesselliften und Gondeln). Es kommt meistens auf die Erfahrung des Liftpersonals an.
Aber hier noch mehr zu erzählen, würde den Rahmen sprengen.
Falls jemand mehr zu diesem Thema und meinen persönlichen Erfahrungen wissen möchten, kann er sich gerne bei uns melden.
fam.moesenbichler@fuschl.tv oder

Tel.:0043/650/3422849

Die Schischule PSO hat übrigens nicht nur ein Winter-, sondern auch ein Sommerprogramm.
https://www.freizeit-pso.at

Mit lieben Grüßen aus Fuschl am See im Salzburgland Katharina Mösenbichler

---

Ein passender Tipp von Petra Maier zum Thema Kälte:



Wenn es beim Schifahren, Wandern, Spazieren gehen oder Rollstuhlfahren zu kalt wird und die Finger dadurch steif sind, dann können die daumenlosen Fäustlinge eine gute Hilfe sein.



Diese Fäustlinge haben nämlich ein elastisches Strickbündchen oder einen Reißverschluss als Anziehhilfe. Die Fäustlinge sind wasserfest und schön warm.

Gesehen bei inpetto-store.de um € 79,90
Internet 03-2023

https://inpetto-store.de/rollstuhl-outdoorkleidung/faeustlinge-ohne-daumen/

Was tun bei einer therapieresistenten Epilepsie?

Katharina ist mittlerweile 14 ½ Jahre alt und seit dem dritten Lebensjahr Epileptikerin. Die Epilepsieanfälle äußerten sich zu Beginn in großen Abständen und waren mit den Medikamenten einigermaßen unter Kontrolle. Doch mit dem Heranwachsen wurden die Anfälle immer häufiger und intensiver. Katharina entwickelte auch eine Therapieresistenz auf alle Medikamente, die wir ausprobiert hatten. In dieser Zeit wechselten wir zu Fr. Prof. Feucht ins AKH-Wien.

Mit 9 Jahren bekam sie einen Vagusnerv-Stimulator implantiert. Dieser half bei den Absencen sehr gut und auch die Anfälle waren weniger intensiv.

Der Februar 2020 war dann wirklich heftig – 105 Krampfanfälle in 10 Tagen. Vor Erschöpfung konnte sie nicht einmal mehr krampfen. Kaum ließ die Wirkung des Notfallmedikaments nach, kamen die nächsten Anfälle.

Die Medikation wurde wieder umgestellt – half aber nichts – und wir bekamen einen Termin bei Fr. Prof. Feucht (AKH) und einem Neurochirurgen. Uns wurde eine Callosotomie nahegelegt – eine Durchtrennung des Gehirnbalkens (nur die vorderen 2/3), der die beiden Gehirnhälften verbindet. Durch die Durchtrennung des Corpus callosum (Gehirnbalken) soll verhindert werden, dass sich Anfälle von einer Hirnhälfte in die andere ausbreiten. Fr. Prof. Feucht meinte, dass dies die letzte Option für Katharina wäre, eine Milderung der Krampfanfälle zu erwirken.

Die Entscheidung dafür fiel uns nicht leicht, da die möglichen Komplikationen schon sehr einschneidend für Katharina gewesen wären.

Dann begannen die Vorsorgeuntersuchungen – mehrtägiges Monitoring (Hurra, sie hatte auch einige Anfälle bei der Aufzeichnung), Physio-Kontrolle, Ergo Kontrolle, Logopädie und ein Gespräch mit der Psychologin bezüglich Entwicklungsstand).



Im Jänner 2022 war es dann so weit – Katharina wurde operiert, laut den Krankenschwestern von Dr. Mc Dreamy (kennt ihr Grace Anatomy?). Die Operation dauerte knapp 5 Stunden. Wir waren überrascht, dass Katharina nur so wenig Haar abrasiert wurde.



Am siebenten Tag wurden die Klammern entfernt. Katharina hat dabei keinen einzigen Mucks von sich gegeben. Der Chirurg hat wirklich ganz behutsam die Klammern entfernt.

Katharina war der Wahnsinn – sie erholte sich so schnell von der Operation, war fröhlich und keine physiologischen Nebenwirkungen waren ersichtlich. Sie hatte nur Probleme beim Essen (das Kauen fiel ihr sichtlich schwer bzw. erkannte sie nicht, dass etwas im Mund war). Mittlerweile funktioniert dies aber auch wieder besser.

Die Anfallsfrequenz hat sich massiv gebessert. Wetterfühlig ist sie nach

wie vor, aber wir sind bei max. 12 Anfällen im Monat. Diese zeigen sich nun nur auf einer Körperseite bzw. manchmal „wandert“ der doofe Anfall dann auf die andere Gehirnhälfte hinüber und sie krampft dann auf dieser Seite weiter. Beim Anfall zucken dann die betroffene Gesichtshälfte und der Arm – die Beine nicht mehr.



Erholungsschlaf braucht sie danach selten. Sie schaut dann immer verdutzt und wundert sich anscheinend nur, was denn da schon wieder war und spielt, isst, … dann weiter.
Ende Februar 2023 hatten wir die Jahreskontrolle.

Natascha Handler mit Katharina

Meine Erfahrungen mit Musiktherapie



Ich heiße Sophie Elisabeth und bin 11 Jahre alt. Ich habe das atypische Rett-Syndrom und wohne mit meiner Familie in Wien. Seit meinem 2. Lebensjahr bekomme ich Musiktherapie und diese macht mir immer sehr viel Spaß. Ich liebe Musik und ich liebe meine Musiktherapiestunden.

Aber was ist Musiktherapie überhaupt?

Bei der Musiktherapie kann ich mit Klängen, Rhythmen und Melodien meine Gefühle und meine körperliche Befindlichkeit ausdrücken. Die Musiktherapeutin regt mit ihrer therapeutischen Beziehung die Wahrnehmung an und dadurch entsteht und eröffnet sich ein schöner schöpferischer Spielraum, in dem neue Erfahrungen gemacht werden können.



Die Ziele der Musiktherapie mit Rett-Syndrom – Kindern und Erwachsenen sind:

* dass die Kontakt- und Beziehungsfähigkeit aufgebaut und gefördert werden soll
* dass die Ausdrucksfähigkeit und die Kommunikationsfähigkeit gefördert werden soll
* dass die eigenen Gefühle besser wahrgenommen werden und die eigenen Gefühle besser ausgedrückt werden sollen
* dass die eigenen Ressourcen und Stärken besser gefördert werden sollen

Außerdem kann die Musiktherapie dazu beitragen, dass die Autonomie und Selbstsicherheit gefördert werden und dass man sich besser selbst regulieren lernt.

Da ich euch jetzt viel erzählt habe, was Musiktherapie ist und wofür es gut ist, möchte ich euch noch erzählen, wie meine Musiktherapiestunde so abläuft.

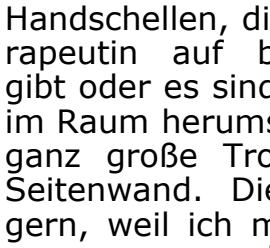
Zu Beginn muss ich mir immer die Schuhe ausziehen, da in der Mitte des Raumes ein großer weißer Teppich liegt, der nicht schmutzig werden darf. Dann begrüßt mich die Musiktherapeutin und ich begrüße sie entweder mit einem kurzen Blick oder einem kurzen „ha". Dann sehe ich mich zuerst einmal im Raum um, ob sich etwas verändert hat oder etwas Neues dazu gekommen ist. Und während ich das mache, holt meine Musiktherapeutin schon mal die Gitarre hervor und stimmt das Begrüssungslied an. Das Begrüssungslied ist jede Woche das selbe und stimmt mich schon mal auf die Musiktherapiestunde ein.

Dann liegt es an mir, was ich machen will und mit welchem Instrument ist spielen will. Meist gehe ich im Raum herum und die vielen großen und kleinen Musikinstrumente, die herumstehen oder liegen, die schau ich mir an. Sehr gerne hab ich das Klavier. Das ist auch gar nicht zu übersehen, weil es so riesengroß ist und so schön glänz mit den vielen weißen und schwarzen Tasten. Und ich brauche nur darauf nieder drücken, und schon erklingen viele helle oder tiefe gläserne Töne. Da ich sehr rhythmisch versiert bin, setzt sich meine Musiktherapeutin meist dazu und spielt eine kleine Melodie mit. Das gefällt mir natürlich besonders, weil wir dann zu zweit am Klavier sitzen.



Meist werde ich etwas müde nach einer gewissen Zeit, ihr müsst verstehen, dass so eine Musiktherapiestunde auch ganz schön anstrengend sein kann.

Nach einer kleinen Ruhe- oder Trinkpause bin ich aber meistens wieder fit und freue mich auf den zweiten Teil der Musikstunde, da darf ich dann mit einem anderen Musikinstrument spielen. Das sind dann entweder die Handschellen, die mir die Musiktherapeutin auf beide Handgelenke gibt oder es sind die Trommeln, die im Raum herumstehen. Es gibt eine ganz große Trommel, mit bunter Seitenwand. Diese mag ich sehr gern, weil ich mich da nur hinsetzen muss und mit meinen beiden Händen drauf schlagen kann, so viel ich will und so lange und so laut ich will.





Aber es gibt auch die kleine Ocean-Drum, die ist durchsichtig und in der Trommel drinnen sind lauter kleine Silberkügelchen, die so schön glitzern und sich immer hin und her bewegen, wenn die Musiktherapeutin die Ocean-Drum kippt. Die Ocean-Drum mag ich auch besonders gern, weil ich da was zu schauen und was zu hören hab!

Nach einer dreiviertel Stunde ist meine Musiktherapie zu Ende und für mich heißt es, ich muss mich von der Musiktherapeutin wieder verabschieden. Zum Schluss gibt es noch ein Abschlusslied auf der Gitarre und dann weiß ich, jetzt ist es Zeit zu gehen.

Das wars von mir und meiner Lieblingsfreizeitbeschäftigung, der Musiktherapie.

Bis zum nächsten Mal!

Eure Sophie Elisabeth, 11 J. mit Mama Martina

Hilfsmittel im Fokus

Hustenassistent

Viele Kinder mit Behinderung, ebenso Kinder mit Rett-Syndrom, haben das Problem, das sie den vorhandenen Schleim nicht gut abhusten können. Von Nase putzen ganz zu schweigen. Deshalb verstärkt sich das angestaute Sekret vermehrt in der Lunge und kann im schlimmsten Falle eine Lungenzündung hervorrufen. Diese Entzündung kann auch soweit voranschreiten und einen Krankenhaus Aufenthalt notwendig machen.

Der maschinelle Hustenassistent



kann hier möglicherweise Abhilfe schaffen. Dieses Gerät erzeugt einen künstlichen Hustenstoß und sorgt dafür, dass das Kind Lungensekret abhusten kann. Der Hustenassistent erzeugt zunächst einen Überdruck, durch den die Bronchien leicht gebläht werden. Darauf schaltet es auf Unterdruck um und zieht das Sekret aus der Lunge heraus. Wenn das Kind dabei gleichzeitig hustet, kommt das Sekret bis in den Rachen und kann z. B. mit einem Tracheport Junior abgesaugt werden.



Der Hustenassistent z.B. Cough Assist, wird vom Hausarzt verordnet und muss vor der Anschaffung des Gerätes von der Krankenkasse bewilligt werden, damit die Kosten von über € 6.000,00 von der KK übernommen werden, (Wichtig ist, dabei sich darüber bei der jeweiligen KK sich vorher zu erkundigen).

Für die richtige Einstellung und Handhabung des Gerätes ist ein Lungenfacharzt zu kontaktieren.

Vielen Dank an die Fam. Maier, Fam. Güngore und Fam. Neid für die Mithilfe an diesem Beitrag.

KomfortKissen Kids ™



Weil unsere Kinder ja körperliche Nähe so sehr brauchen und ihnen auch eine Begrenzung für ihre Körperwahrnehmung so gut tut - **hier ein Tipp von Helga Pulz:**

Das KomfortKissen für Kinder gibt mit einer Größe von 120 cm sofort ein Gefühl der Geborgenheit, das den Kindern auch beim Einschlafen hilft. Die Kissen kann man in zahlreichen Motiven (vom Fuchs bis zum Astronauten) erwerben und sie sind antiallergen, atmungsaktiv und aus Baumwolle. Ihren abnehmbaren Bezug kann man zudem von kuschelig bis kühlend auswählen. Empfohlen ab 4 Jahren.
Gesehen bei: komfortkissen.de

https://komfortkissen.de/products/komfortkissen-kids

Rett-Elterntreffen



Am bewährten KletzmayrHof fand das ÖRSG-Elterntreffen am 14. Oktober 2023 statt.

Nach dem Eintreffen und einem kurzen "Hallo", begann das Programm gleich mit Anita Pur, die von ihren Snoezi Lagerungskissen mit Herz berichtet. Diese Lagerungskissen entstanden, weil ihr Sohn Neil keine Kontrolle über seinen Rumpf und Kopf hatte.



Nach anfänglichen Schwierigkeiten, da das Kissen nicht so half, wie Anita sich dies für ihren Sohn vorstellte, entwickelte sie Snoezi. Die Physiotherapeutin von Neil war ganz begeistert und empfahl Anita sich dieses Lagerungskissen zu patentieren.

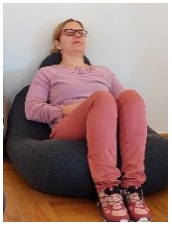
Was am Anfang nur mit einig wenigen Bestellungen begann, wurde begeistert angenommen. 2020 verließ Neil seine Mama Anita, das Lagerungskissen Snoezi jedoch blieb.

Mittlerweile gibt es Snoezi in vier Größen. Das Design wird nach den Wünschen des Bestellers gestaltet. Snoezi ist mit EPS-Perlen gefüllt. Der Unterstoff ist atmungsaktiv und wasserabweisend. Der Überzug ist bei 40 Grad waschbar. Snoezi wird in Österreich auch über Orthotechnik vertrieben.

Nach dieser Präsentation ging es an das Ausprobieren von Snoezi. Bei den meisten anwesenden Personen war allein, dass es eine "Popomulde"







gab, schon sehr entspannend. Diese Mulde entlastete die Wirbelsäule immens und alle waren vom Lagerungskissen voll auf begeistert.

https://www.orthotechnik.at/snoezi-lagerungskissen/
https://www.snoezi.com/

Nach einer kurzen Pause ließ uns Stella Peckary an ihren Eindrücken vom 7. Europäischen Rett-Syndrom Kongress in Marseille, teilhaben. Sie nahm mit ihrer Familie, Gerhard und natürlich mit Vanessa, daran teil. Tanja Rovagnati wurde vielen Anwesenden bei diesem Kongress, als Nachfolgerin von Stella vorgestellt. (siehe Seite 54)

Als Abschluss des Vormittagsprogramms war ein Einblick in die Finanzen der ÖRSG unverzichtbar.

Bei einem köstlichen Mittagessen durften die persönlichen Gespräche untereinander natürlich nicht fehlen. Nach einem kurzen Spaziergang ging es im Programm schon weiter.

Andreas Wirth informierte uns von seiner Reise mit Daniela und den daraus entstehenden Herausforderungen. (siehe Seite 52)

Als Abschluss durfte ein kurzer Austausch über die persönlichen Aufgaben und Schwierigkeiten im Alltag nicht fehlen. Unter anderem ging es um Empfindungen von uns und unseren Kindern in einer Tagesstruktur/ Tageswerkstatt, sowie die Wahrnehmungen unserer Rett-Kinder für ein betreutes Wohnen.
Auch die Arztsuche war ein wichtiges Thema.

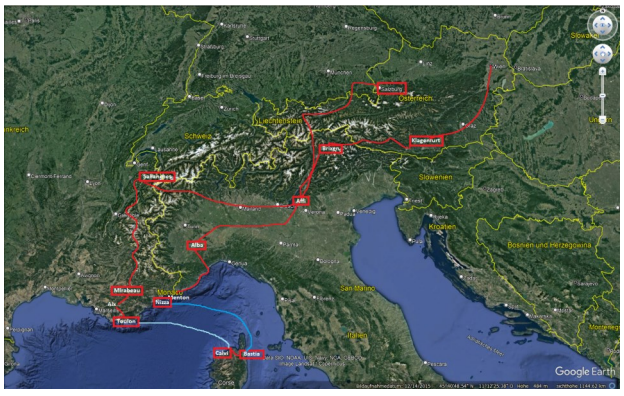
Danke auch an Christa Mayr, die leider nicht beim Elterntreffen dabei war, jedoch das Mittagessen vorab organisierte.

Vielen Dank an die Betreuer:innen die unsere Rett-Kinder liebevoll betreuten, während wir Eltern uns Fortbildeten und Austauschten.
Es war wieder ein sehr informatives und interessantes Elterntreffen.



Wir freuen uns schon auf ein Wiedersehen vom **21. bis 23. Juni 2024** beim Rett-Familien-Wochenende in Hipping.

Daniela auf Reisen



Dieses Jahr wurde es wieder eine etwas längere Reise. Drei Wochen hatte ich veranschlagt, davon waren wir zwei Wochen unterwegs und eine Woche an einem fixen Ort.

Reisen, zumindest, solange man unterwegs ist, ist immer eine Umstellung aus der täglichen Routine heraus und Daniela liebt, nein braucht ihre Routinen um sich zurechtzufinden. Was aber nicht bedeutet, dass man sie nicht abändern kann. Manches ist aber nicht verhandelbar, wie zum Beispiel der Mittagsschlaf. Abends ist sie gerne früh im Bett und das Essen um 18 Uhr wäre auch nicht schlecht. WG-Routine eben.

Die Hotels auf unseren Etappen habe ich stets über Booking.com gebucht. Mit den richtigen Filtern, also „rollstuhlgerecht“, „mit Frühstück“, und „Parkplatz vorhanden“, engt sich die Auswahl ziemlich ein. Wenn man aber flexibel bezüglich der Tagesetappe ist, kann man auch in der weiteren Umgebung schauen, ob es etwas Passendes gibt. Ich habe dabei meist die großen Ketten bevorzugt, weil sie preislich so um die € 100 - € 130 lagen (für zwei Personen mit Frühstück). Gebucht habe ich immer erst am Vortag: Das funktioniert ganz gut solange man in der Nachsaison unterwegs ist.

Die großen Hotelketten wie Ibis,



B&B, Best Western, um nur einige zu nennen, sind durchwegs rollstuhlgerecht, oft findet man abends auch einen Kühlschrank und Mikrowelle im Foyer um rasch und meist auch günstig, ein Abendessen zubereiten zu können. Das habe ich oft genutzt. Wir sind nie in ein Restaurant gegangen. In Nizza haben wir in einem Hotel nahe beim Hafen gewohnt, in einem beliebten Ausgehviertel. Rundum gab es einige Restaurants, sodass wir uns abends mit Essen versorgen konnten. Niemals gab es ein Verbot das Essen mit ins Zimmer zu nehmen.

In Nizza übrigens, gab es keinen Parkplatz mehr für uns. Es empfiehlt sich vorher im Hotel anzurufen und sich einen Parkplatz reservieren zu lassen. Auch bedeutet „rollstuhlgerecht“ nicht immer, dass alles barrierefrei erreichbar ist, auch wenn Booking.com dies angibt. In einzelnen Fällen war es möglich über diese Seite direkt ein barrierefreies Zimmer zu buchen, oft haben wir aber erst bei der Ankunft eines bekommen, so es auch frei war.

Positiv hervorheben möchte ich auch die Abwicklung auf den Fähren. Wir sind von Nizza nach Bastia und von Ile Rousse auf der anderen Seite der Insel wieder nach Toulon gereist. Die Bereitschaft zu Helfen war groß und ich konnte trotz der Enge am Parkdeck immer den Rollstuhl bequem aus dem Auto holen und den Aufzug benutzen.



Auf unserer Reise haben wir viele Bekanntschaften gemacht. Das lag zum Teil auch daran, dass wir nur zu zweit unterwegs waren. Angst vor einem medizinischen Zwischenfall hatte ich nie. Daniela hat auf der Reise weniger Anfälle gehabt als sonst. Den ÖAMTC Schutzbrief haben wir aber trotzdem immer dabei.

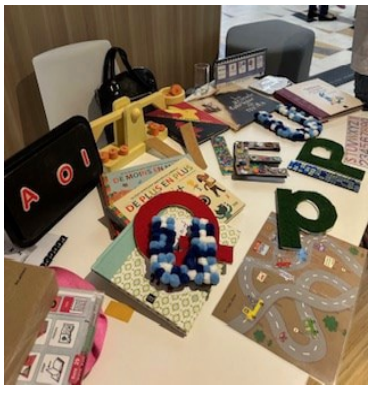
Fazit dieser Reise: Von den drei Wochen, die wir unterwegs waren, haben wir nur eine Woche länger an einem Ort verweilt. Das nächste Mal werden wir mehr an einem Ort bleiben und von dort aus die Umgebung erkunden. Das kommt Danielas Tagesablauf mehr entgegen.

Andreas Wirth

7. Europäischer RETT SYNDROM Kongress Marseille 7. – 8. Oktober 2023

Der Kongress war im World Trade Center von Marseille anberaumt, in etwa 150 Personen, davon ca 30 Familien aus Frankreich, besuchten die Konferenz, die zwar wenig Vorträge - im Vergleich zu vorangehenden Europäischen Kongressen - hatte, aber vielleicht deshalb sehr familiär wirkte. Wissenschaftler, Familien und auch 4 Rett-Mädchen waren beim Kongress anwesend.

Im Foyer des World Trade Centers konnte man sich die Ausstellung von Fotografin Audrey Gyon anschauen, in der die Fotografin mit 10 Porträts bedeutende, mit Rett Syndrom zusammenhängende Ereignisse im Leben Ihrer Tochter Eleonore darstellte.
Des Weiteren war dort auch ein Stand von Therapeuten zu finden, die aufzeigten, mit welchen Materialien sie im Zusammenhang mit Kommunikation und Alphabetisierung arbeiten.



In einem Poster-Walk wurden verschiedene Forschungsarbeiten kurz dargestellt. Wie beispielsweise eine Studie mit dem Titel „Pipeline von Forschungs- und Übersetzungsaktivitäten zur Steigerung der körperlichen Aktivität im Rett Syndrom“, Physiotherapie und Rett Syndrom in Dänemark oder die Ergebnisse aus einer Scoping Review zum Thema Faktoren, welche die Gesundheit von Eltern mit Rett Syndrom Kindern beeinflussen.

Eröffnet wurde die Konferenz vom Präsidenten der Französischen Rett Syndrom Gesellschaft, **Julien Fieschi**. Er wies darauf hin, wie wichtig es sei, in Europa zusammen zu arbeiten, um mehr bewegen zu können und welche große Bedeutung in diesem Zusammenhang diese zweijährig stattfindenden europäischen Konferenzen haben. Bei diesen sind insbesondere die UPDATES von wissenschaftlichen Erkenntnissen von großer Relevanz. Auch, dass Frankreich nun nach 4-jähriger Pause, bedingt durch Covid 19 Pandemie (der letzte in Person Kongress war 2019 in Tampere, Finnland) die Ehre hat, die Tradition der Kongressreihe fortzusetzen.

Im Anschluss sprach via Video Botschaft **Fadila Khattabi**, Frankreichs Ministerin für Gesundheit und Personen mit Beeinträchtigungen, über die Bedeutung und politische Verantwortung des Staates, sich auch in besonderer Weise um die Anliegen von Menschen mit besonderen Bedürfnissen zu kümmern.

Anne-Sophie LAPOINTE vom Ministerium für Gesundheit und Prävention, wies auf Probleme, wie Diagnosefehler, begrenze Informationen, geographische Verteilung und den Zugang zu Behandlungen im Kontext mit seltenen Erkrankungen hin. Zeigte die Bemühungen der Regierung auf und gab einen Überblick über den nationalen Plan für seltene Krankheiten 3 und Ausblick auf den nationalen Plan für seltene Krankheiten 4 im Jahr 2024.
Die Maßnahmen des dritten nationalen Plans und die Aussichten des künftigen vierten nationalen Plans zum Thema Gesundheitsdaten liegt Frankreich besonders am Herzen, um Ihnen eine führende Position in Europa hinsichtlich

Seltene Erkrankungen zu sichern.

Der Weltplan „Lebenslauf und Pflege“ von den europäischen Mitgliedsstaaten beinhaltet folgende Punkte:

- Eine Verbindung zum städtischen Krankenhaus
- Neugeborenen-Screening
- Information und Ausbildung der Betroffenen, der Angehörigen und des Personals
- die Verbreitung dieser Politik für Seltene Krankheiten in den Ländern der EU
- Austausch von Gesundheitsdaten Frankreichs mit Europa im Rahmen der gemeinsamen Aktion „JARDIN“ zur Integration europäischer Referenznetze (ERN) in die Gesundheitssysteme
- PNMR = Plan National Maladies Rare = 55 Aktionen müssen insgesamt umgesetzt werden.

Ein eigenes RETT-Center gibt es nicht, diese sind integriert in Kliniken, welche sich auf seltene Krankheiten spezialisiert haben.

Rebecca Jenner, Präsidentin der RSE, stellte die Vorstandsmitglieder der Amtsperiode 2020-2023 vor. Zu erwähnen gilt, dass es in der nächsten Amtsperiode zu Veränderungen kommt. Stella Peckary, ordentliches Mitglied seit 2017, Kassier in 2. Amtsperiode 2020-2023 verlässt die RSE. Laura Kanapieniene, Volontärin bei RSE seit 2017, Secretary seit 2020, verlässt RSE aus beruflichen und familiären Gründen, bleibt jedoch als Volontärin RSE erhalten. Sandrine Eifermann-Soutarsson, ordentliches Mitglied seit 2020 verlässt RSE aus beruflichen und privaten Gründen. Im Anschluss an die Konferenz fand am Sonntag die Generalversammlung der RSE statt, bei der 3 neue Mitlieder, die sich schriftlich beworben hatten, in den Vorstand gewählt wurden.

Des Weiteren ging es in Ihrem Vortrag um die allgemeinen Ziele der RSE:

- Vertretung der Interessen von Menschen mit Rett-Syndrom und ihren Familien in den speziellen Bereichen
- das Rett-Syndrom in der Öffentlichkeit besser bekannt zu machen
- die Kommunikation innerhalb der europäischen Rett-Gemeinschaften zu verbessern
- als repräsentative europäische Organisation die Interessen von Menschen mit Rett-Syndrom zu fördern
- E-Newsletter
- ½ jährliches Online-Meeting

Pedro Rocha, Rett Sindroma Spanien, stellte die in der Endphase befindliche Datenbank RETT DATABASE vor. Er definierte dieses Patienten Register als eine Sammlung von standardisierten Informationen über eine Gruppe von Personen, z. B. über Personen, die mit derselben Krankheit leben. Das Patienten Register für seltene Krankheiten wird benötigt, um die gesamte Gemeinschaft, zu der Patienten, Betreuer, Kliniker, Forscher und die Industrie gehören, zusammenzubringen. Es soll helfen, die Herausforderung zu bewältigen, genügend Menschen zu finden die für eine Teilnahme an Forschungsstudien in Frage kommen. Es bedarf einer Entwicklung eines Open-Source-Patientenregisters mit mehrsprachiger Unterstützung, das von jeder Gemeinschaft für seltene Krankheiten genutzt werden kann.

Kathie Bishop (USA) – ACADIA - Trofinetide für die Behandlung von Rett Syndrom. DAYBUE ist das erste und einzige Medikament, das für die Behandlung des Rett-Syndroms bei Erwachsenen und jugendlichen Patienten ab einem Alter von 2 Jahren zugelassen ist. Im Juli 2023

erwarb Acadia die weltweiten Rechte an Trofinetide von dem Pharma -Unternehmen Neuren. Acadia plant, in Großbritannien und der EU die Zulassung von Trofinetide zur Behandlung des Rett-Syndroms bei EMA (European Medicine Agency), zu beantragen. Sie haben diesbezüglich bereits einen Plan und beginnen alsbald Gespräche mit den Regulierungsbehörden, u.a. um zu klären, ob die bestehende Datenbasis ausreicht. Zudem möchten sie eng mit europäischen Ärzten und Interessenverbänden zusammenarbeiten.

Edeline Siqueira (Barcelona, Spanien) berichtete in Ihrem Vortrag - Dysregulation beim Rett-Syndrom: Aufdeckung pathologischer Mechanismen und therapeutisches Potenzial – von Forschungsergebnissen, bei denen das Rett-Syndroms in einer Schale künstlich modelliert wurde.

Jane Lunding Larsen (Kopenhagen, Dänemark) schildert in Ihrem Vortrag eine qualitative Studie aus Sicht von Eltern mit einem Rett-Syndrom Patienten, und gibt Einblick in eine Studie, bei der 20 Rett-Eltern zum Thema Fürsorge über mehrere Jahre befragt wurden. Zusammenfassend ergab die Studie folgendes: Ein Elternteil einer Person mit RETT-Syndrom zu sein ist etwas, das mehr als eine bedingungslose elterliche Liebe erfordert, da ein Teil dieser Elternrolle auch tatsächliche Arbeit beinhaltet - oft 24/7. Die Eltern tragen eine lebenslange Verantwortung und eine ständige Sorge um ihr Rett Kind. Es ist wichtig, sich auf die psychische Gesundheit der Eltern zu konzentrieren und sie dabei zu unterstützen, eine lebenslang tragfähige Elternrolle zu entwickeln und aufrechtzuerhalten.

Jeffrey Neul (USA) berichtete in seinem Vortrag: „Von der Entdeckung von Genen bis hin zu klinischen Studien: Wie sich klinische und Grundlagenforschung überschneiden, um neue Therapien für Retter zu entwickeln und zu testen“. Zu Beginn stellte er noch einmal kurz die vier Phasen des Rett-Syndroms vor und wie es verursacht wird, bevor er dann von verschieden Studien wie beispielsweise der Umkehrung neurologischer Defekte in einem Mausmodell mit Rett-Syndrom berichtet. Sollte sich jemand darüber mehr informieren wollen, so empfiehlt es sich, sich den Vortrag von der RSE Conference im März mit deutschen Untertiteln auf dem ÖRSG YouTube Channel anzuschauen. https://youtube.com/@Rett-SyndromAustria

Mathieu Milh (Marseille) widmete sich in seinem Vortrag dem Thema Epilepsie und Rett Syndrom. Um sicher zu gehen, dass es sich tatsächlich um Krampfanfälle handelt, bedarf es der Beantwortung vieler Fragen: wie hat es angefangen, was waren auslösende Faktoren, wie war der Rhythmus des Schüttelns/der Zuckungen, die Beteiligung der Gesichtsmuskulatur, gab es stereotype Anzeichen und wie war der Endmodus. In diesem Zusammenhang wies er auch darauf hin, dass es für Ärzte sehr hilfreich ist, wenn dazu ein Video des Anfalles gezeigt werden könnte. Zudem rät er zur Vorsicht ein abnormales EEG nicht sofort mit Epilepsie gleichzusetzen.

Jan-Marino Ramirez (USA) berichtete in seinem Vortrag von Funktionsstörungen und unregelmäßiger Atmung beim Rett Syndrom. Bei Interesse zu diesem Thema, möchte ich auf seinen Vortrag bei der RSE Conference im März mit deutschen Untertiteln hinweisen. Zu finden auf dem ÖRSG YouTube

Channel. https://youtube.com/@Rett-SyndromAustria

Karen Spruyt (Frankreich) widmete sich in Ihrem Vortrag den Atmungs- und Schlafstörungen. Was kann man bei Auftreten tun und wen kann man kontaktieren? Sie empfiehlt ein Schlaftagebuch zu führen mit Schlafenszeiten, Aufwachzeiten, Dauer der Wachphasen etc., den Arzt zu kontaktieren und mit diesem die aktuellen pharmazeutischen Behandlungen zu besprechen. Auch, einen medizinischen Check zu machen in Bezug auf Eisen, Ferritin und Transferrin usw... Im Zusammenhang mit Schlaf sei es wichtig für Eltern darauf zu achten, dass das Bett nur zum Schlafen da ist, Abendrituale etabliert werden wie z.B. Licht/kein Licht etc.. Sie wies auch darauf hin, dass das Aufwachen in der Nacht auch mit der Atmung und den Handstereotypien zusammenhängen kann.

Gill Townend (UK) stellte in Ihrem Vortrag die Kommunikationsrichtlinien für das Rett-Syndrom vor - eine unschätzbare Ressource für Menschen mit Rett-Syndrom. Diese Leitlinien enthalten wichtige Empfehlungen, um Pflegekräfte und Kommunikationsfachleute bei der Förderung der Kommunikationsentwicklung für diejenigen zu unterstützen, die von dieser seltenen genetischen neurologischen Störung betroffen sind. Das Rett-Syndrom beeinträchtigt die Sprache, den Gebrauch der Hände und die Koordination erheblich, was diese Leitlinien zu einem wesentlichen Instrument macht, um die Lebensqualität zu verbessern und einen effektiveren Ausdruck zu ermöglichen. Die Kommunikationsrichtlinien sind in vielen Sprachen erhältlich, ein kurzer Auszug daraus auch in Deutsch.

Meir Lotan (Israel) und seine Ausführungen zum Thema Physiotherapie und Motorik waren wie immer interessant uns sehr motivierend. Wir können jedem nur empfehlen, sich auch das Video von Meir Lotan auf dem ÖRSG YouTube Channel anzuschauen. LINK einfügen
Die Kernaussagen seines Vortrags lauten: Bewegung ist Leben, es ist wichtig, den Rett-Patienten die Angst vor der Bewegung zu nehmen beispielsweise durch Schaukeln und Wippen, immer mit starker Motivation arbeiten, z. B. Fernsehen oder Videos, oder Musik Je jünger der/die Patient/in, desto mehr Erfolgschancen, aber auch ältere Damen, welche früher einmal gehen konnten, können dies wieder erlernen.
Es waren noch viele weitere Vorträge über Gentherapie, Stammzellenforschung, Atmung, Historischer Verlauf des Rett-Syndroms, … Über diese hier ausführlich zu berichten, würde den Rahmen sprengen. Die Kongressveranstalter (AFSR) haben sich bereit erklärt, die Vorträge online zu stellen. Wir werden darüber gerne informieren. Sollte jemand noch weitere Fragen zum Kongress oder zu Themen daraus haben dann kommt bitte einfach auf uns zu.

Save the Date:
9. Weltkongress Rett-Syndrom 2.-5. Oktober 2024 in Gold Coast, Queensland, Australien

Für Euch beim ERCD dabei
Tanja Rovagnati, Stella, Gerhard und Vanessa Peckary



vlnr: Claude Buda (RSAA), Tanja Rovagnati, Stella und Gerhard Peckary mit Vanessa

Gedanken zur Diagnose Rett-Syndrom

Psychologische Beratung

Wenn Eltern die Diagnose Rett-Syndrom bei ihrem Kind erhalten, kann Psychologische Begleitung oder der Austausch mit anderen betroffenen Familien sehr helfen.

Denn das Ganze ist eine Art von Verlust und kann auch traumatisch sein. Die Verarbeitung im Gedanken ist die gleiche Art von Verlust, wie bei einer Trennung oder dem Tod eines geliebten Menschen.

Die Mutter hat ein „gesundes Kind“ geboren und auf einmal verlernt es alles, was es konnte. Das Mäuschen, das vielleicht eben noch mit dem Bobbycar durch den Hof flitzte und dich freudig strahlend „Mama“ genannt hat, ist „nicht mehr da“ oder komplett anders.

Zukunft – und Lebenspläne

Alle Zukunfts- und Lebenspläne im Bezug auf das „gesunde“ Kind „sterben“ im Moment der Diagnose.
Man wird nie Großeltern für die Kinder sein, man wird das Kind nie zum Ballett oder Fußballspielen fahren und all die anderen Dinge, auf die man sich bei seinem Kind so gefreut hat.

Es dauert, das zu akzeptieren und um dann zu erkennen, dass das Kind das vielleicht alles nicht kann, dass es jedoch andere Dinge gibt, an denen man sich selbst und sein Kind Freude haben kann – aber eben ein wenig anders:

- Ein Kind mit Rett-Syndrom lacht und freut sich, wenn es auf einem Pferd sitzt.
- Ein anderes Rett-Kind strahlt dich mit seinen Augen an, wenn es das Eis bekommt, obwohl es sich nicht so gut artikulieren kann.
- Wieder ein anderes Rett-Kind freut sich über jeden kleinen Schritt.
- Einem weiteren Rett-Kind bereitet es Freude, dass es etwas greifen kann.

Verarbeitungs-strategie

Es dauert Jahre, bis die Eltern das Ganze verarbeitet haben. Bis man erkennt, dass alles in Ordnung ist und nach der Diagnose die Lebensfreude wieder kommt.
Auch nach dem ersten verarbeiteten Schock, dass das Wunschkind mit einer Behinderung lebt, wird es immer Momente geben, die die Eltern verzweifeln lassen.
Es ist in diesen Augenblicken vollkommen in Ordnung, dass zu empfinden und vielleicht mit seinem Schicksal zu „kämpfen“, denn die Behinderung Rett-Syndrom ist einfach fürchterlich.

Es hilft vielleicht auch der **Behinderung einen Namen zu geben um die Behinderung vom Kind zu „entkoppeln“.** Vielleicht gibt man dem Rett des Kindes dann einen Namen z.B.: Karin, Rosalinde, Karli etc. **Dann kann man auf** diese „Karin, Rosalinde oder Karli“ **sauer sein, aber nie auf sein Kind!**



Lieber Leser, liebe Leserin

Zuerst möchte sich die Redaktion des ÖRSG-Rundbriefes bei Euch allen bedanken, dass ihr so viele Beiträge zur Verfügung gestellt habt. Durch Übermittlung Eurer Beiträge wurde die Gestaltung dieses Rundbriefes wieder interessanter, abwechslungsreicher und informativer.

Bitte werdet jedoch nicht müde, denn für den Rundbrief 2024 werden schon Beiträge gesucht. Deshalb zögert nicht, Berichte an die Redaktion des Rundbriefes der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft zu schicken.

Sendet diese bitte als Word–Dokument, wenn ihr möchtet auch gerne mit Fotos, an: e.nimmerrichter@rett-syndrom.at.

Es gibt sicher noch immer viele Themen und neue Informationen, die bewegen, diese könnten vielleicht sein:

- Die Diagnose Rett-Syndrom bei eurem Kind
- Vielleicht möchtet ihr euch durch ein Porträt vorstellen
- Hilfsmittel, die für euch oder andere hilfreich sein könnten
- Förderungen, finanzielle Unterstützungen
- Erfahrungen und Herausforderungen im Alltag, Kindergarten, Schule, Werkstätte oder Wohngemeinschaft
- Informationen aus euren Bundesländern
- Buch- und Filmtipps
- oder zu Themen, die euch wichtig sind und euch bewegen

Die Redaktion freut sich jetzt schon auf alle Zusendungen, unabhängig aus welchem Bundesland.



Elisabeth Nimmerrichter
Redaktion Rundbrief

November 2023

ÖRSG

ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

www.rett-syndrom.at

Was ist die ÖRSG?

Die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft (ÖRSG) ist ein Selbsthilfeverein von - größtenteils - selbst betroffenen Eltern (aber auch Ärzten, Angehörigen, ...), der sich als Erstanlaufstelle für betroffene Familien versteht. Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen ein wenig zu verkleinern, wo möglich zu vermitteln (an Ärzte, an Therapeuten, an andere Familien), wir leisten Aufklärungsarbeit, kümmern uns um internationale Kontakte (Eltern und Wissenschaft) und wir wollen - in bescheidenem Rahmen auch finanziell unterstützen.

An wen kann ich mich für weitere Informationen wenden

www.rett-syndrom.at

Präsident der ÖRSG:

Günter Painsi

Strommersiedlung 11

A-8900 Selzthal

Telefon: (+43) (0) 676/9670600

E-Mail: info@rett-syndrom.at

Finde uns auf facebook

Die Ausrichtung der ÖRSG

- „alle" Rett-Syndrom-Kinder in Österreich erfassen
- den Bekanntheitsgrad von Rett-Syndrom u. ÖRSG in Österreich weiter erhöhen
- Forschungsprojekte innert Österreichs, in dem uns möglichen Rahmen unterstützen
- unsere Mitglieder speziell die betroffenen Familien mit den Rett-Kindern fördern
- gemeinsame Veranstaltungen/Unternehmungen des Vereins finanziell unterstützen
- eine eigene Homepage unterhalten (www.rett-syndrom.at)
- auch internationale Kontakte pflegen