Mai 2022

ÖRSG

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Rundbrief



Rett-Familienwochenende 2018



Rett-Familienwochenende 2017

Nach zwei Jahren coronabedingter Pause findet das Rett-Familientreffen der ÖRSG vom **24.-26. Juni 2022** in Hipping statt.

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

IHRE SPENDE • SO-2555 • IST ABSETZBAR!

INHALTSVERZEICHNIS

ÖRSG AKTUELL

3 Vorwort
5 Finanzen
7 Vorstandsitzung
33 Hinter den Kulissen der ÖRSG
41 WhatsApp ÖRSG-Familie
52 Was ist die ÖRSG
Ausrichtung der ÖRSG

FORSCHUNG



8 Sieben neue Therapeutika auf dem Weg zu klinischen Studien
12 Novartis beendet das Rett-Syndrom Genersatzprogramm
14 Taysha Gene Therapies
16 Gentherapie bei seltenen Krankheiten
18 Chemische Modifikation als Schlüssel für MeCP2-Protein zur Unterstützung von Nervenzellen

RETT AUS ALLER WELT

19 Scientific Advisory Board – SAB – Rett Syndrome Europe – Dr. Marschik
20 RSE jährliche Generalversammlung

SAVE THE DATE

17 INTEGRA-Messe Wels
24 9. Rett-Syndrom Weltkongress
27 12. Österreichischer Kongress für seltene Krankheiten
40 ECRD—Europäische Konferenz für seltene Erkrankungen virtuell

RÜCKBLICK

24 11. österreichischer Kongress für Seltenen Erkrankungen 2021
37 Tag der seltenen Krankheiten 2022

BERICHTE VON RETT-FAMILIEN

28 Was tut sich bei Lukas Nimmerrichter – Aktivsportwoche Schielleiten 2021
29 Polybat
31 Porträt Sophie Peter
33 Wo die Dankbarkeit wohnt
44 Erfahrungsbericht Familie Pulz
51 Brief von Jasmin Kasbauer



35 Buchtipp mit Information zur Medienbibliothek ÖRSG

42 Rund ums Moor – Ausflugstipp
49 Freundschaftsbuch -Geschenktipp

40 Information aus den Bundesländern—Wien: Parkpickerl
43 Hilfsmittel im Fokus



Wussten Sie...

44 Rund ums Pflegegeld



48 Lucky us

Mit Veränderungen umgehen



Liebe Eltern, Mitglieder und Freunde,

erst vor kurzem erhielt ich einen Anruf unserer Betreuerin aus der Familienentlastung für unsere Tochter Mareike. Sie teilte mir am Telefon mit, dass nach einer Neuorganisation in ihrer Firma, ab sofort für Mareike eine neue Betreuung vorgesehen ist. Diese Nachricht überbrachte sie mit traurigem Herzen, da sie Mareike schon jahrelang betreut hatte. Nun ist alles neu geregelt und wir müssen uns als Familie erst auf die neue Situation einstellen. Wie wird es Mareike dabei ergehen?

In unserem Leben haben wir immer wieder mit kleinen oder großen Veränderungen zu tun. Gerade in den letzten zwei Jahren hatten wir alle mit solchen Veränderungen zu tun. Schließlich wurde innerhalb kürzester Zeit unser Leben so ziemlich auf den Kopf gestellt, und unser Alltag ist noch lange nicht wieder so wie vor der Corona-Krise. Dies zeigt, dass wir nicht immer alles unter Kontrolle haben und sich vieles ändern kann. Da stellt sich die Frage, wie wir als Eltern, und ganz besonders mit unseren vom Rett-Syndrom betroffenen Kindern, damit umgehen können. Schon der deutsche Dichter und Naturforscher Goethe sagte diesbezüglich *„Das Leben gehört dem Lebendigen an, und wer lebt, muss auf Wechsel gefasst sein“*.

„Das Leben gehört dem Lebendigen an, und wer lebt, muss auf Wechsel gefasst sein“.

Auch wenn manch’ einer von uns kein Freund von Veränderungen ist, so kommt doch keiner darum herum. Wir können nichts dagegen tun. Immerzu verändert sich irgendetwas. Z.B. wir selbst, in dem wir älter werden, uns weiterentwickeln, dazu lernen und Neues erleben. Es verändern sich die Menschen um uns herum – manche gehen, neue Menschen kommen in unser Leben. Dann verändert sich die Umwelt, die Jahreszeiten, die Moden, die Trends, die Technik usw. Veränderung ist ein Element des Lebens. Was also tun?

Hier ein paar Tipps:

Situation akzeptieren - Der erste Schritt ist also, Veränderungen nicht zu ignorieren, sondern diese als festen Bestandteil des Lebens zu akzeptieren.

Sich und seine Einstellung hinterfragen - Wie man mit Veränderungen umgeht, ist oft eine sehr individuelle Angelegenheit. Während einige immer nach Abwechslungen suchen, schätzen andere die Beständigkeit. Hinterfrage also deine Sicht im Hinblick auf Veränderungen. Was genau stört mich an der aktuellen Situation? Wovor habe ich Angst? Betrachte dabei die Situation auch aus einem anderen Blickwinkel: Was würde ein enger Freund dazu sagen?

Das positive Denken üben - Schreibe alles auf, für das du im Leben dankbar bist. So kannst du das positive Denken trainieren und steigerst zudem deine Zufriedenheit, sodass die momentane Situation vielleicht gar nicht mehr so schlimm scheint, wie anfangs gedacht.

Herausforderungen willkommen heißen - Wenn es dir immer noch schwerfällt, positiv zu denken, solltest du Veränderungen vielleicht lieber als Herausforderungen betrachten, an denen du wachsen kannst. Heiße die dynamische Natur des Lebens willkommen und führe dir vor Augen, welche Veränderungen du bereits meistern konntest und überlege dir, wie du daran gewachsen bist.

Kleine Schritte gehen - Oft sind wir bei Veränderungen so blockiert, dass wir sie einfach nicht akzeptieren können. Aber wer sagt, dass du immer alles auf einmal machen musst? Gehe kleine Schritte und du wirst sehen, dass deine Widerstände kleiner werden. Setze dir also erstmal Teilziele, bevor du das große Ganze in Angriff nimmst.

Soweit einige Gedanken wie wir mit Veränderungen umgehen können. In dieser Ausgabe des "Rundbrief" finden sich viele Artikel, die uns zeigen, dass wir eine große und weltweite Interessengemeinschaft sind, die mit Veränderungen umgehen können. Wir leben und erleben gemeinsame Unterstützung! Auch die persönlichen Berichte aus dem Alltagsleben unserer Elternschaft zeigen, wie ein Leben mit vom Rett-Syndrom Betroffenen besser gelingen kann. Viel Freude beim Lesen der Artikel!

Herzlichst

Günther Painsi

Präsident der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft

BEITRÄGE GESUCHT BEITRÄGE GESUCHT BEITRÄGE GESUCHT

Wenn Sie **einen Beitrag für den Rundbrief** schreiben möchten, dann melden Sie sich bei uns oder **Sie senden den Beitrag in WORD, wenn Sie wollen, legen sie Fotos dazu und schicken diese an** (eventuell über https://wetransfer.com)
e.nimmerrichter@rett-syndrom.at oder info@rett-syndrom.at



Danke für Ihre Mithilfe, damit der **Rundbrief weiterhin** interessant und vielfältig bleibt!
Auf ein, hoffentlich baldiges, persönliches Wiedersehen, freut sich die Redaktion!

Elisabeth Nimmerrichter
Redaktion Rundbrief

Liebe Rett-Familien und Abonnenten unseres Rundbriefes.



Da wir auch im Jahr 2021 aufgrund der Corona-Verordnungen unser Familientreffen in Hipping und das Elterntreffen in St. Marien wieder absagen mussten, hatten wir auf der Ausgabenseite nur kleine Beträge zu verbuchen. Auf der Einnahmenseite konnten wir jedoch neben den Mitgliedsbeiträgen (€ 2.300) auch wiederum sehr beachtliche Spendeneingänge (€ 7.700,00) verbuchen.

Wenn ich hier kurz ein paar Spender*innen mit größeren Beträgen erwähnen darf:
Fa.Turtenwald KG (€ 780,00), Jungjägerkurs bei Hammer Ewald (€ 1.180,00), Fam. Bauer (€ 500,00), Dr. Maria Pfister-Essl (€ 500,00), Pulz Andreas (€ 500,00), Fam. Holzer (€ 500,00), Begräbnis van Faassen (€ 300,00), Peckary Stella Spende Vernissage Vater (€ 640,00), Fam. Rosenkranz Begräbnis Vater (€ 665,00), Spreadshirt (€ 184,00), via Amazon (€ 236,00), via Facebook (€ 806,00). Über das Giftmatching Programm wurden € 1.375,00 gespendet, welche von der Bank Austria wieder verdoppelt werden.

Von der Fa. B.–I. haben wir eine zweckgebundene Spende über € 15.000,00 bekommen, welche wir über die Rett-Syndrom Deutschland e.V. (Fr. Petzold) an eine Forschungsfirma in Amerika weiterleiten mussten. Daher habe ich diesen Betrag bei den Spendeneinnahmen nicht berücksichtigt.

Die zahlreichen anderen Spenden würden hier den Rahmen sprengen, um sie hier alle aufzuzählen, obwohl sie auch teils dreistellig sind. Ich hoffe hier auf das Verständnis aller Spender*innen.
Ein großes „DANKESCHÖN“ im Namen der ÖRSG sei allen Spender*innen und Initiitierenden von Spenden hier nochmals übermittelt. Ohne diese Spenden und den Mitgliedsbeiträgen könnte unser Verein nicht bestehen. An dieser Stelle möchte ich noch einmal eine Bitte einbringen:

Da es leider immer noch Überweisungen von Mitgliedsbeiträgen von € 35,00 und darunter gibt, bitte auch die Daueraufträge auf den neuen Betrag von € 50,00 (seit 2020) ändern lassen. Sollte jemand ganz vergessen haben, gebe ich auf Anfragen gerne Auskunft.

Diesen ganzen Eingängen auf unseren Konten stehen lediglich ca. € 1.760,00 Ausgaben in Form von Verwaltungsaufwand, Mitgliedsbeiträgen, Bankspesen, Werbungskosten und Fortbildung gegenüber. Unsere Bankspesen konnten wir auf € 213,00 reduzieren, obwohl wir jetzt über drei Bankkonten verfügen. Seit wir nämlich von der easybank ein Schreiben bekommen haben, dass ab Juli 2021 Strafzinsen (Negativzinsen) in Höhe von 0,5 % pro Quartal eingehoben werden, habe ich mich bei der Fa. Leitner Leitner (Fr. Ganglberger) schlau gemacht, was wir dagegen unternehmen können.
Da ich lt. Fr. Mag. Ganglberger nicht

der erste Klient mit diesem Problem war, wurde mir geraten, ein eigenes Sparkonto zu eröffnen. Auf Sparkonten und Spareinlagen haben sie derzeit noch keinen Zugriff. In Absprache mit dem Vorstand habe ich dann bei der easybank ein zusätzliches Konto (Sparkonto) eingerichtet, auf welches Günther Painsi (Präsident ÖRSG) natürlich jetzt auch Zugriff hat und zeichnungsberechtigt ist. Unser Guthaben habe ich bis auf ein paar hundert Euro auf das Sparkonto transferiert und die Strafzinsen beliefen sich jedes Quartal nur im Cent -Bereich. Es kann nicht sein, dass diese (nicht verständlichen) Strafzinsen von unseren Spendengeldern finanziert werden. Ich denke, wir haben diesbezüglich nicht nur im Interesse des Vereins, sondern auch im Interesse aller Familien und vor allem im Interesse der Spender*innen und Gönner unseres Vereines gehandelt.

Ich bedanke mich beim gesamten Vorstand sowie bei allen Familien für das in mich gesetzte Vertrauen für die gewissenhafte und korrekte Führung der Kassenbücher.

Danke und liebe Grüße
Haider Josef
(Kassier ÖRSG)

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





Im Juni 2021 war Vernissage der Ausstellung meines Vaters im Altkalksburger Klub in Wien. Im Kollegium Kalksburg hatte mein Vater unterrichtet und viele seine ehemaligen Schüler kamen, um seine vielleicht letzte Ausstellung zu sehen. Schließlich ist er schon im 97. Lebensjahr! Wir durften die Gelegenheit nutzen, um auf das Rett-Syndrom aufmerksam zu machen und zugleich die Österreichische Rett-Syndrom-Gesellschaft vorzustellen. Mein Bruder Haymon war so lieb und hat nicht nur die Ausstellung organisiert, sondern auch an die Spendenfreudigkeit appelliert, da ja die Enkelin Vanessa mit dieser Beeinträchtigung lebt.

Stella Peckary mit Vanessa

Vorstandssitzung



v.l.n.r. Günther Painsi, Romana Malzer, Stella Peckary, Elisabeth Nimmerrichter, Christa Mayr, Josef Haider

In diesem Jahr fand die erste Vorstandssitzung am Sonntag, dem 13. Februar statt. Bedingt durch die Covid -19 Pandemie wurden die Vorstandssitzungen der ÖRSG seit 2020 online abgehalten; 2021 setzte sich der Vorstand insgesamt vier Mal online zusammen. Auch in diesem Jahr war die Organisation der Familientreffen in Hipping und Kletzmayrhof vorrangiges Thema und von der Planungsunsicherheit hinsichtlich Corona-Maßnahmen seitens der Regierung geprägt. Dennoch blicken die Vorstandsmitglieder voll Zuversicht der Rett-Familientreffen entgegen. Zimmer und Seminarräume wurden im bewährten Hotel Lohninger-Schober in Hipping bereits vorreserviert, ebenso die Räumlichkeiten im Kletzmayrhof in St. Marien. Dafür sind viele Agenden zu berücksichtigen:

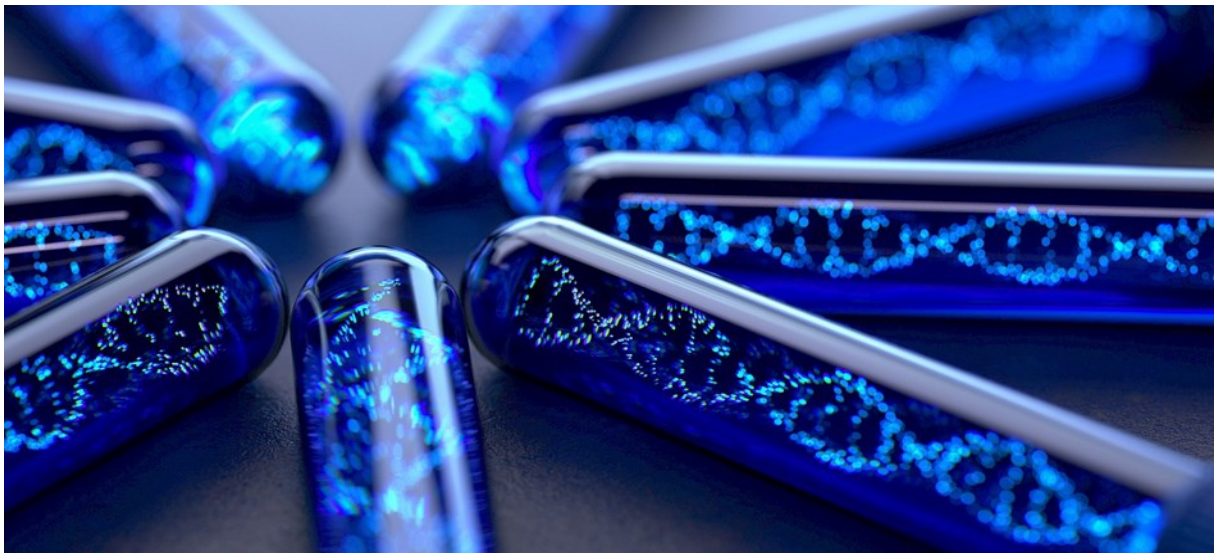
- ⇒ Räumlichkeiten: Reservierungen bestätigen bzw. bei Absage rechtzeitige Stornierung
- ⇒ Referent*innen: Vorschläge der Mitglieder der letzten Generalversammlung berücksichtigen; anfragen, ob eine Teilnahme am Treffen möglich wäre sowie Honorarvorstellungen berücksichtigen
- ⇒ Gemeinsamer Ausflug Samstagnachmittag: Vorschläge einbringen und abstimmen
- ⇒ Abendprogramm: Vorschläge einbringen und abstimmen sowie Agenda der Durchführung zuteilen
- ⇒ Generalversammlung: Agenden einbringen und in das Programm integrieren
- ⇒ Betreuer*innen für unsere Rett-Kinder organisieren (Birgit Berger)
- ⇒ Pausenverpflegung
- ⇒ Fotograf*in
- ⇒ Zeitlichen Ablauf anhand der Agenden besprechen
- ⇒ Programm festlegen und rechtzeitig an die Mitglieder versenden
- ⇒ … was sonst noch alles anfällt … wird in der nächsten Online-Sitzung besprochen

In den Vorstandssitzungen werden auch andere wichtige Themen besprochen:

- ⇒ Rundbrief (Inhalt, Seitenanzahl, Versendung, Kosten…),
- ⇒ Teilnahme an Konferenzen (Tag der Seltenen Erkrankungen2022, ECRD 2022), Teilnahme an Webinars (RettEd von IRSF, AKUK, UK auf YouTube – Lernen mit dem iPad),
- ⇒ Sponsorentätigkeit hinsichtlich Forschungsauftrag der ÖRSG,…

Wir, die Vorstandsmitglieder, arbeiten mit Herzblut an der Organisation aller Anfragen, Wünsche und Interessen unserer Mitglieder und bemühen uns, diese zur allgemeinen Zufriedenheit zu erfüllen.

In diesem Sinne freuen wir uns schon jetzt auf ein hoffentlich recht baldiges Wiedersehen der Rett-Familien.



Sieben neue Therapeutika auf dem Weg zu klinischen Studien

Unterstützt von RSRT

https://rettnews.org/articles/seven-new-rsrt-supported-therapeutics-make-their-way-towards-clinical-trials/

(Hope Henderson, 26. Mai 2021)

Von 2017 bis 2020 hat RSRT (Rett Syndrome Research Trust) im Rahmen der *Roadmap to a Cure* sechs therapeutische Strategien zur Entwicklung von Heilmitteln für das Rett-Syndrom identifiziert. Aufbauend auf den wissenschaftlichen Ergebnissen wurde im Sommer 2020 ein neues Programm von RSRT gestartet: CURE 360 (vgl. https://www.rett-syndrom.at/cure-360-about-research-rett-syndrome) in welchem diese Erkenntnisse unter Einbeziehung von Unternehmen der Biopharma Industrie vorangetrieben werden sollen. Sieben Therapien mit vier verschiedenen molekularen Strategien werden für klinische Studien entwickelt – alle basierend auf Arbeit oder Ressourcen, die von RSRT finanziert und generiert werden - welche die Hauptursache des Rett-Syndroms behandeln: Mutationen in einer Kopie des MECP2-Gens, die zu einem Mangel an MECP2-Protein oder einem beschädigten MECP2-Protein führen, welches der Körper nicht verwenden kann.

Gene Replacement Therapy (Genersatztherapie)

Video: https://www.youtube.com/watch?v=iBmyXr_o1hU

Unternehmen: Novartis, Taysha Gentherapien

Heilstrategie: Bei der Genersatztherapie wird den Zellen eine gesunde Kopie eines Gens hinzugefügt.
Novartis hat eine nachgewiesene Erfolgsbilanz bei der Verwendung von Genersatztherapien zur Behandlung von spinaler Muskelatrophie. Aufbauend auf ihren Erkenntnissen aus diesem Erfolg planen die Wissenschaftler von Novartis, eine gesunde Kopie des MECP2-Gens an Zellen im Rückenmark sowie im Gehirn zu liefern. Zellen verwenden diese Kopie des Gens, um das voll funktionsfähige MECP2-Protein herzustellen, welches Personen mit Rett fehlt.

Taysha Gene Therapies hat eine ähnliche Behandlung entwickelt, die stattdessen eine verkürzte Version von MECP2 (ein „Minigen“) verwendet und eine zusätzliche DNA-Sequenz enthält, die regulieren soll, wie viel MECP2 jede Zelle produziert damit sie genau im richtigen Bereich liegt.

⇒ Zeitplan: Beide Unternehmen beantragen bei der FDA die Zulassung für klinische Studien bis Ende 2021.
⇒ Vorteile: Genersatztherapien sind den klinischen am nächsten, haben eine nachgewiesene Erfolgsbilanz und das Potenzial, Patienten bei jeder Mutation zu helfen.
⇒ Herausforderungen: Es ist nicht möglich zu kontrollieren, wie viele Kopien von MECP2 in Zellen landen. Dies könnte zu wenig oder zu viel MECP2-Protein in einer bestimmten Zelle führen.

Gene Editing (Genbearbeitung)

Video: https://www.youtube.com/watch?v=EPTeaXMVcyY

Unternehmen: Beam Therapeutics

Heilstrategie: Bei der Gen-Editierung werden molekulare Werkzeuge verwendet, um die Sequenz der DNA eines Individuums zu verändern und krankheitsverursachende Mutationen zu korrigieren. Beam Therapeutics entwickelt eine Behandlung, die Base Editing, eine Art CRISPR-Gen-Editierung (*Anm.: Internet-Zugriff 14.06.2021: CRISPR Therapeutics AG ist ein Schweizer Biotechnologieunternehmen mit Hauptsitz in Zug*) verwendet, um bestimmte Mutationen im MECP2-Gen zu korrigieren, die zu Rett führen.

⇒ Vorteile: Gen-Editing könnte eine gesunde DNA-Sequenz wiederherstellen, indem die Mutation im bestehenden MECP2-Gen der Zelle dauerhaft rückgängig gemacht wird. Dieser Ansatz vermeidet Probleme im Zusammenhang mit der „Dosierung“ des MECP2-Proteins, da die normalen Methoden, die regulieren, wie viel MECP2 -Protein hergestellt wird, intakt bleiben. Im Moment könnte Base Editing verwendet werden, um einige häufige Mutationen zu korrigieren, aber nicht alle. Die Forschung auf diesem Gebiet schreitet jedoch schnell voran und wir gehen davon aus, dass in Zukunft immer mehr Mutationen editierbar sein werden.
⇒ Herausforderungen: Es kann schwierig sein, genügend Zellen zu bearbeiten, um einen sinnvollen Effekt zu erzielen. Es ist auch möglich, dass die Behandlung Off-Target-Effekte hat, was bedeutet, dass an einer anderen Stelle der DNA dauerhafte Veränderungen vorgenommen werden, die schädlich sein können oder nicht. (Anm.: *Internet-Zugriff 14.06.2021: Off-Target-Effekte Bei der Diskussion von unbeabsichtigten Auswirkungen der Genom-Editierung werden häufig **Off-Target-Effekte** genannt. Dabei kommt es zu einer ungewollten Veränderung der*

DNA an Stellen im Genom, die nicht der Zielposition entsprechen).

⇒ Zeitplan: Die Behandlung von Beam Therapeutics befindet sich noch im Anfangsstadium, klinische Studien sind noch mindestens mehrere Jahre entfernt.

MECP2-Reaktivierung

Video: **Cure 360 Webinar Series: Introducing ACTX-101, a Gene Therapy for Rett Using X Reactivation Technology**
https://reverserett.org/research/cures/mecp2-reactivation/

Unternehmen: Alcyone Therapeutics, Herophilus

Heilstrategie: Jede unserer Zellen hat zwei Kopien von jedem unserer Chromosomen und damit zwei Kopien von jedem Gen. Mädchen mit Rett-Syndrom haben eine gesunde Kopie des MECP2-Gens auf einem X -Chromosom und eine Kopie mit einer Rett-Syndrom-Mutation auf dem anderen. Zellen mit zwei X-Chromosomen inaktivieren zufällig eines von ihnen, sodass nur ein X-Chromosom verwendet wird und daher nur eine Kopie von MECP2 Proteine produziert. Einige Zellen verwenden das X-Chromosom mit der gesunden Kopie und einige Zellen verwenden das X-Chromosom mit der Rett-Mutation. Bei der MECP2-Reaktivierung besteht das Ziel darin, die gesunde Kopie von MECP2 auf dem inaktiven X-Chromosom zu aktivieren, um die Zellen zu retten, die MECP2 mit der Mutation herstellen. Alcyone arbeitet mit Forschern der University of Virginia zusammen, um einen Ansatz zu entwickeln, der das inaktive X-Chromosom, einschließlich MECP2, reaktiviert. Herophilus verwendet einen einzigartigen Forschungsansatz, der Gehirnorganoide – in einem Labor gezüchtete Patientenzellen, die dreidimensionale Formen, wie ein winziges Organ, bilden – um eine Behandlung dafür zu entwickeln. Sie zielen darauf ab, nur die gesunde Kopie von MECP2 in den Zellen zu reaktivieren, in denen es inaktiv ist.

⇒ Vorteile: Dieser Behandlungsansatz hat das Potenzial, Mädchen und Frauen mit jeder MECP2-Mutation gesundes MECP2-Protein wiederherzustellen, ohne die potenziellen Risiken, die mit der Veränderung der DNA-Sequenz oder dem Hinzufügen neuer DNA zu einer Zelle einhergehen. Diese Strategie ist die einzige von RSRT verfolgte Strategie, die bei Jungen mit Rett-Syndrom nicht angewendet werden könnte, da Jungen kein inaktives X haben.

⇒ Herausforderungen: Wenn die Behandlung mit Alcyone wirksam ist, kann es zu Nebenwirkungen durch die Reaktivierung anderer Gene auf dem X-Chromosom kommen. Für Herophilus besteht die Herausforderung darin, genügend Zellen zu bekommen, um die gesunde Kopie des Gens zu reaktivieren.

⇒ Zeitplan: Klinische Studien werden wahrscheinlich mit der Herophilus-Behandlungin zwei bis drei Jahren beginnen.

RNA-Editing (RNA-Bearbeitung)

Video:https://reverserett.org/research/cures/rna-editing

Unternehmen: Vico Therapeutics, Shape Therapeutics

Heilstrategie: Unsere Gene enthalten die Masterkopie für Anweisungen zur Herstellung aller Proteine in unserem Körper, geschrieben in der Sprache der DNA. Die DNA wird in einem speziellen Kompartiment einer Zelle, dem Zellkern, sicher auf-

bewahrt. Um ein bestimmtes Protein herzustellen, wird eine Einwegkopie der genetischen Anweisungen in Messenger-RNA (mRNA) erstellt. (*Anm.: Internetzugriff 14.06.2021: Eine **mRNA**, auch messenger-RNA oder Boten-RNS genannt, ist eine einzelsträngige Ribonukleinsäure, die genetische Information für den Aufbau eines Proteins in einer Zelle trägt).* Das mRNA-Molekül wandert aus dem Zellkern, wo es mit anderen zellulären Molekülen zusammenarbeitet und RNAs (tRNAS) (*Anm. Translating mRNA*) überträgt, um Proteine herzustellen. Beim Rett -Syndrom führen Mutationen im MECP2-Gen zu mRNA, die für ein Protein kodiert, das nicht funktioniert, weil es einen falschen Baustein oder ein Stoppsignal in der Mitte des Proteins hat was zu einer verkürzten, nicht funktionsfähigen Version des Eiweißes führt. Da mRNA manchmal von Natur aus Fehler enthält, haben Zellen Möglichkeiten, mRNA zu bearbeiten. Forscher bei Vico nutzen Proteine, die Zellen normalerweise zur Bearbeitung von mRNA verwenden, um sie so zu verändern, dass sie Rett-Mutationen in der mRNA korrigieren oder Signale in der mRNA überspringen, die das MECP2-Protein verkürzen. Die Forscher von Shape entwickeln eine spezielle Art von tRNA, die Stoppsignale an der falschen Stelle überspringt.

⇒ Vorteile: Diese Ansätze werden verwendet, um Personen mit bestimmten Mutationen zu behandeln, einschließlich R168X, R255X, R270X und R306H, die zusammen etwa 40 % der krankheitsverursachenden Mutationen ausmachen. RNA-Editing-Ansätze könnten dazu beitragen, das MECP2-Protein wiederherzustellen, ohne das potenzielle Risiko, das mit einer Veränderung der DNA-Sequenz, dem Hinzufügen neuer DNA zu einer Zelle oder der Aktivierung anderer Gene auf dem X-Chromosom verbunden ist.

⇒ Herausforderungen: Bisher kann die RNA-Editierung verwendet werden, um einige Mutationen anzusteuern, aber nicht alle. Es besteht die Möglichkeit von Off-Target-Effekten, was bedeutet, dass RNA für andere Gene manchmal auch versehentlich aktiviert werden kann.

⇒ Zeitplan: Klinische Studien werden voraussichtlich innerhalb von drei Jahren beginnen.

RSRT: „Wir wissen noch nicht, welche Strategien am effektivsten sind."

Mit Ausnahme des Herophilus MECP2-Reaktivierungsprogramms, bei dem es sich um ein niedermolekulares Medikament handelt, erfordern die übrigen Programme ein Trägermedium (Vektor), um diese biologischen Therapeutika in die Zellen zu bringen. Der aktuelle „Goldstandard" für die Verabreichung von Biologika an das Gehirn ist ein Vektor namens Adeno-assoziiertes Virus 9 (AAV9).
Es gibt intensive weltweite Anstrengungen, andere virale Vektoren zu entdecken, die sich besser im Gehirn verteilen können als AAV9. Ein Vektor einer neuen Generation könnte, wenn er identifiziert wird, für diese Programme verwendet werden. Darüber hinaus wird sehr aktiv an Verabreichungsmethoden geforscht, die nicht-virale Technologien verwenden. Verabreichungsmethoden wie die Lipid-Nanopartikel, die in den COVID-19-mRNA-Impfstoffen verwendet werden, werden für die Verabreichung biologischer Therapeutika entwickelt.

Monica Coenraads, Gründerin und CEO von Rett Syndrome Research Trust:
„Ich arbeite seit 22 Jahren mit der

wissenschaftlichen und klinischen Gemeinschaft zusammen. Seit Jahren habe ich mich danach gesehnt, das Rett-Syndrom in biopharmazeutischen therapeutischen Pipelines zu sehen. Diese Zeit ist jetzt gekommen. Und das ist ein direktes Ergebnis der Spendenaktionen der Rett-Familien und des Fokus von RSRT auf eine Heilung. Bis es jedoch eine Heilung gibt, ist unsere Arbeit noch nicht getan. Sie können sich darauf verlassen, dass RSRT die Erfolgsbilanz bei der Investition in die richtigen Leute und die richtigen Projekte fortsetzt. Und wir zählen wiederum auf die anhaltenden Spendenaktionen der Familien. Die se Unterstützung von Rett-Familien auf der ganzen Welt und die Vision von RSRT haben das Rett-Syndrom zu einem festen Platz in der Biopharma-Landkarte gemacht. All dies hat uns zu einem kritischen Punkt in der Rett-Forschung gebracht, in dem wir mehr Biopharmaunternehmen vorantreiben müssen, die akademische Wissenschaft aufgreifen und sie in klinische Studien bringen. Es ist zwingend erforderlich, dass wir mit dem Fuß auf dem Gaspedal bleiben und diese Dynamik und Anstrengungen nutzen.
Wir werden bei RSRT weiterhin unermüdlich daran arbeiten, dies zu tun, und wir hoffen, dass alle Familien (und mehr!), die für „Roadmap to a Cure“ hinter uns standen, uns bei dieser nächsten Phase der Forschung helfen werden.“

Stella Peckary (gekürzt und frei übersetzt ins Deutsche, Internetzugriffe vom 14.06.2021)
Zur weiteren Erklärung der Gentherapie: *Vergleiche: ÖRSG Rundbrief 2019 / 1 Seite 10 ff „Rett Rome 2018 – Gentherapie“ … Bericht von Riccarda Peckary*

https://www.rett-syndrom.at/verein-ueber-uns/rundbriefe/

NOVARTIS BEENDET DAS RETT-SYNDROM GENERSATZPROGRAMM

Am 26. Oktober 2021 teilte Monica Coenraads, Geschäftsführer Rett-Syndrom Research Trust den weltweiten Rett-Syndrom Gemeinschaften mit, dass Novartis aus dem Genersatzprogramm für das Rett-Syndrom (OAV201) aussteigt.

„Der Weg, neue Therapien aus dem Labor zu den Patienten zu bringen, ist komplex und unser Team arbeitet mit einem Gefühl der Dringlichkeit, dem Bedürfnis nach Flexibilität und Innovation und der Fähigkeit, Herausforderungen in einem sich entwickelnden

Wissenschaftsgebiet anzunehmen und erfolgreich zu meistern.“

Novartis hat RSRT diese Information mitgeteilt:

„In diesem Zusammenhang haben wir die Entscheidung getroffen, die Entwicklung von OAV201 für das Rett-Syndrom einzustellen. Unter Berücksichtigung des Programms zur IND-Einreichung unterstützt die Gesamtheit der präklinischen Daten keinen Weg für diesen Entwicklungskandidaten in klinische Studien am Menschen. Diese Entscheidung war nicht auf Sicherheitsbedenken zurückzuführen, die im präklinischen Programm festgestellt wurden. Um das Wissen auf dem Gebiet der AAV-Gentherapie zu erweitern, planen wir, die relevanten Daten bis Ende des Jahres bekannt zu geben. Wir sind uns bewusst, dass diese Aktualisierung besonders enttäuschend für die Patientengemeinschaft mit Rett-Syndrom, und wir bleiben entschlossen, weiterhin therapeutische Optionen zu erkunden.“

Die IND-Einreichung bezieht sich auf den Investigational New Drug-Antrag der FDA, der erforderlich ist, bevor ein neues Medikament in die klinische Studie aufgenommen werden kann. AAV steht für ein Adeno-assoziiertes Virus, das ist der Transportmechanismus, der verwendet wird, um Gene in Zellen zu bringen.

Eine umfassendere Erklärung für die Rett-Syndrom Gemeinschaften wird von Novartis zu einem späteren Zeitpunkt erwartet.

Jeder bei RSRT ist enttäuscht, dass es für unsere Gemeinschaft eine Option weniger gibt. RSRT ist jedoch auf solche Situationen vorbereitet. Es werden parallel mehrere vorangetrieben. Das Rett-Programm von Taysha Gene Therapies bleibt auf Kurs, und es werden auch Genersatzprogramme in Unternehmen vorangetrieben, die ihre Rett-Programme noch nicht öffentlich bekannt gegeben haben.

RSRT ist so engagiert wie eh und je, so leidenschaftlich wie eh und je und so optimistisch wie immer, uns zu unserem Ziel voranzubringen – einer Heilung.

October 26, 2021
Monica Coenraads
Chief Executive Officer
Rett Syndrome Research Trust
https://rettnews.org/articles/novartis-terminates-their-rett-syndrome-gene-replacement-program/

Weitere Informationen:

https://rettsyndromenews.com/2021/10/27/novartis-cancels-plans-clinical-trials-rett-syndrome-gene-therapy-oav201/

OAV201 | Rett-Syndrom Nachrichten | Standard Novartis und Gentherapie

Novartis gab bekannt, dass es Pläne zur Überführung von OAV201, einer in der Prüfphase befindlichen Gentherapie für das Rett-Syndrom, in klinische Studien aufgibt.

„Die Gesamtheit der präklinischen Daten [zu OAV201] unterstützt keinen Weg zu klinischen Studien am Menschen“, heißt es im Bericht des Unternehmens für das dritte Quartal für dieses Jahr.

Novartis prüft dem Bericht zufolge "andere Optionen für diese Indikation".

Fast alle Fälle des Rett-Syndroms werden durch Mutationen im Gen MECP2 verursacht. Dieses Gen liefert Anweisungen zur Herstellung eines gleichnamigen Proteins, das eine wichtige Rolle für die Entwicklung und Gesundheit von Gehirnzellen spielt.

Die allgemeine Absicht der Gentherapie für das Rett-Syndrom besteht darin, den Körperzellen eine gesunde Version des MECP2-Gens zuzuführen, damit die Zellen eine funktionelle Version des MeCP2-Proteins produzieren können.

OAV201 wurde dafür entwickelt, dies unter Verwendung eines speziell konstruierten viralen Vektors namens AAV9 zu tun. Die Gentherapie wurde ursprünglich von AveXis unter dem Namen AVXS-201 entwickelt; AveXis wurde seitdem von Novartis übernommen und in Novartis Gene Therapies umbenannt.
Novartis hatte bei der U.S. Food and Drug Administration (FDA) einen Antrag auf Genehmigung der klinischen Erprobung von OAV201 gestellt. Dieser Antrag wurde jedoch 2019 zurückgezogen, nachdem Berichte aufgetaucht waren, dass die Datenmanipulation zu Ungenauigkeiten im FDA-Antrag des Unternehmens für eine andere Gentherapie für eine andere Krankheit geführt hatte – Zolgensma, eine Gentherapie, die inzwischen für spinale Muskelatrophie zugelassen wurde.

Diese Berichte veranlassten Novartis, zusätzliche präklinische Arbeiten zu OAV201 durchzuführen, einschließlich neuer Tierstudien und anderer Qualitätskontrollanalysen, mit dem erklärten Ziel, der FDA ein besseres Datenpaket vorzulegen.
Novartis gab bekannt, dass diese präklinischen Arbeiten Ende letzten Jahres größtenteils abgeschlossen waren, und im Februar veröffentlichte das Unternehmen einen Brief an die Rett-Gemeinschaft, in dem es erwartete, die FDA erneut um die Erlaubnis zu bitten, klinische Tests vor Ende dieses Jahres zu beginnen.

Da nun jedoch alle präklinischen Tests abgeschlossen sind, ist das Unternehmen zu dem Schluss gekommen, dass die Daten die Einführung von OAV201 in klinische Tests an menschlichen Teilnehmern nicht unterstützen. Die konkreten Daten, die zu dieser Entscheidung geführt haben, wurden nicht bekannt gegeben.

aus dem Englischen übersetzt von Stella Peckary

Internetzugriff 27.10.2021

Taysha Gene Therapies gibt während einer Rett-Schulungsveranstaltung die Altersspanne für Probanden für die erste klinische Studie den Investoren bekannt.

Am 22. September 2021 veranstaltete Taysha Gene Therapies eine virtuelle Bildungsveranstaltung zum Rett-Syndrom für die Investment-Community. Wie Sie vielleicht wissen, verfolgt Taysha ein Genersatzprogramm namens TSHA-102 für das Rett-Syndrom. Dieses wichtige Webinar für Meinungsbildner bot Anlegern die Möglichkeit, sich sowohl aus der Sicht des Arztes als auch aus der Sicht der Eltern etwas über die Erkrankung zu in Erfahrung zu bringen. Und auch, sich über TSHA-102 und den Plan für die erste klinische Studie zu informieren.

Monica Coenraads, CEO von RSRT, hielt eine ergreifende Präsentation über ihre Erfahrungen mit der Erziehung ihrer am Rett Syndrom erkrankten Kindes, das jetzt schon eine Erwachsene Person ist. Dr. Jeff Neul präsentierte einen Überblick dieser Krankheit und Dr. Steve Gray, Tayshas wissenschaftlicher Berater, beschrieb die ersten Pläne für diese klinische Studie.

Von Dr. Suyash erfuhr man weiter, dass Taysha vorbehaltlich der FDA-Zulassung plant, Personen, welche am Rett-Syndrom erkrankt und über 18 Jahre alt sind, für ihre erste Studie einzuschreiben. Danach soll zügig in jüngere Altersgruppen übergegangen werden.

Zu den Symptombewertungen, die Taysha durchführen wird, gehört auch das ORCA-Kommunikationstool, das ursprünglich für das Angelman-Syndrom entwickelt wurde und jetzt mit Mitteln des RSRT für Rett angepasst wird.

TSHA-102 ist ein Genersatztherapeutikum, das ein Mini-Gen liefert, welches vom RSRT-Kurator, Sir Professor Adrian Bird generiert wurde; Professor Bird erhielt Fördermittel vom RSRT MECP2-Konsortium. Das Therapeutikum enthält einen Regulationsmechanismus namens miRARE, der die Menge des hergestellten MECP2-Proteins steuert. miRARE wurde von Dr. Steve Gray mit Mitteln des RSRT-Gentherapie-Konsortiums entwickelt.

Dr. Prasad gab während der Präsentation bekannt, dass TSHA-102 von der Europäischen Kommission den Orphan-Drug-Status erhalten hat. Ein Orphan-Status ermöglicht es einem Pharmaunternehmen, von Anreizen der EU zu profitieren, wie etwa Gebührenermäßigungen und Wettbewerbsschutz, sobald das Arzneimittel in Verkehr gebracht wird.

Eine Aufzeichnung des wichtigsten Meinungsbildner-Webinars sowie das Präsentationsdeck sind auf der Taysha-Website verfügbar.

Emily Dulcan
Vizepräsident für Kommunikation und Gemeinschaft Rett-Syndrom Research Trust

https://tayshagtx.com/
https://rettnews.org/articles/taysha-gene-therapies-announces-age-range-for-first-trial-during-educational-rett-event-for-investors/?mc_cid=1f6f92df1a&mc_eid=92d8c2916a

Aus dem Englischen übersetzt von Stella Peckary, 28.09.2021

Gentherapie bei seltenen Krankheiten

(Webinar IRSF RettEd: Gene Therapy in Rare Disease, July 28, 2021)

https://www.youtube.com/watch?v=HVtdLE3QCNU

Seit über 10 Jahren wird über eine Gentherapie für das Rett-Syndrom gesprochen und geforscht.

Ein biopharmazeutisches Unternehmen, Thaysha Gene Therapies, hat für Ende 2021 angekündigt, dass sie an einer Einreichung eines neuen Arzneimittels bei der FDA (Food and Drug Administration - Ministerium für Gesundheitspflege und Soziale Dienste der Vereinigten Staaten) arbeiten.

Dr. Dominique Pichard, Chief Science Officer der IRSF (International Rett Syndrome Foundation) spricht in diesem Webinar mit Dr. Jill Jarecki und Dr. P.J. Brooks, um zu erfahren, wie man klinische Studien bei seltenen Krankheiten beschleunigen kann.

Dr. P.J. Brooks, PhD, ORDR, NCATS, NIH, ist Programmdirektor am NCATS (National Center for Advancing Translational Sciences) im Office of Rare Diseases Research.

Dr. Brooks stellte das Pilotprojekt zur Gentherapie mit Plattformvektoren namens PaVe-GT[2] vor. Dieses Plattform-Vektor-Gentherapie-Projekt zeigt auf, wie schwierig es ist, eine klinische Studie für seltene Krankheiten zu starten.

Dr. Jill Jarecki, PhD, CSO (Chef Saince Officer) von CureSMA, einer gemeinnützigen Stiftung, die sich für die Forschung der Krankheit von Spinale Muskelatrophie (SMA) einsetzt, gab in diesem Webinar einen Überblick über SMA und deren verschiedene Typen.

Weiters stellte sie die drei zugelassenen Medikamente für SMA, eine davon ist eine Genersatztherapie namens Zolgensma Europaweit seit 2020 zugelassen, kostet diese Therapie 2,26 Millionen Euro (inkl. Mehrwertsteuer)[1], sowie Evrysdi und Spinraza, vor.

Darüber hinaus klärte Dr. Jill Jarecki, über die drei klinischen Studien von SMA auf. Ab 2014 wurden eine in den USA, zwei weltweit, gemacht.

Bei SMA musste keine vollständige Gensequenzierung durchgeführt werden, da 95 % der Patient*innen mit SMA, die gleiche Mutation hatten.

Das kann bei Rett-Syndrom eine ganz andere Situation sein, da es viele verschiedene Mutationen auf demselben Gen geben kann. Beim Rett-Syndrom sind es meistens Frauen, die zwei Kopien des X-Chromosoms und somit ein normal funktionierendes MECP2-Gen haben.

Eine Immunantwort kann ebenfalls ein Problem darstellen, deshalb wird an einer Standardisierung gearbeitet.

Weiters sind bei der Erforschung

und bei einer Studie, in den verschiedenen Phasen, die Altersgruppen der Patient*innen, die Dosierung, die Verabreichung (z.B. Infusion und Injektion) und viele anderen Faktoren, einzubeziehen.

Auch wenn ein Medikament in den USA zugelassen wird, ist es nicht automatisch weltweit zugelassen.

Es ist ziemlich schwierig vorherzusagen, wie eine Genersatztherapie auf jeden einzelnen einer ganzen Studie wirkt.

Die FDA entscheidet letztendlich, ob eine Mausstudie ausreichend ist oder ob weitere tierische Versuche notwendig sein werden.

Zurzeit werden klinische Studien für das Rett-Syndrom entwickelt, die durch die FDA genehmigt werden müssen. Es ist nicht vorhersehbar, wie lange diese Studien dauern werden! Wer daran teilnehmen kann und ob die Genersatztherapie in den klinischen Studien funktionieren werden! Es kann auch nicht vorhergesagt werden, wie lange es dauern wird, bis letztendlich die Genersatztherapie für das Rett-Syndrom am Markt erhältlich ist und wie viel diese kosten wird.

Wichtig ist es jedoch aufzuklären - sollte diese Genersatztherapie auf den Markt kommen - inwieweit diese auch Wirksamkeit zeigt!

https://patienteducation.asgct.org/

Auf dieser Homepage finden Patient*innen wissenschaftliche und verlässliche Informationen zur Gen - und Zelltherapie.

Frei aus dem Englischen übersetzt von Elisabeth Nimmerrichter

[1]https://www.bkk-dachverband.de/versorgung/arzneimittel/das-teuerste-arzneimittel-der-welt-ist-nun-in-deutschland-auf-dem-markt

https://www.dgbrechtsschutz.de/recht/sozialrecht/krankenversicherung/themen/beitrag/ansicht/krankenversicherung/kann-krankenkasse-einmalige-behandlungskosten-in-hoehe-von-ca-2-mio-euro-verweigern/details/anzeige/

https://www-rettsyndrome-org.translate.goog/a-note-from-chief-science-officer-dr-dominique-pichard/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=de&_x_tr_hl=de&_x_tr_pto=nui,sc

https://ncats-nih-gov.translate.goog/staff/pjbrooks?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=de&_x_tr_hl=de&_x_tr_pto=nui,sc

https://treat--nmd-org.translate.goog/about/contact/jill-jarecki/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=de&_x_tr_hl=de&_x_tr_pto=nui,sc

[2]https://pave--gt-ncats-nih-gov.translate.goog/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=de&_x_tr_hl=de&_x_tr_pto=nui,sc



IMPULSE FÜR MEHR LEBENSQUALITÄT



Diese Messe bietet vom **08. – 10. Juni 2022** – ein umfassendes Produkt– und Dienstleistungsplattform und zeigt neue Wege in den Bereichen Reha, Therapie, Pflege, Barrierefreiheit, Mobilität, Sport, Freizeit und Reisen auf. Bereits zum 17. Mal treffen in der Messe Wels an Gesundheits- und Sozialthemen Interessierte zusammen, die sich auf vielseitige Aussteller aus dem In- und Ausland sowie auf ein breites Angebotsspektrum von bewährten Hilfen bis zu Innovationen aus der digitalen Welt freuen dürfen.
https://www.integra.at/

Chemische Modifikation als Schlüssel für MeCP2-Protein zur Unterstützung von Nervenzellen



Eine spezifische Mutation von MECP2 - dem wichtigsten krankheitsverursachenden Gen des Rett-Syndroms - verhindert eine Art von chemischer Modifikation des resultierenden MeCP2 -Proteins, die für das Wachstum, die Reifung und die Funktion von Nervenzellen entscheidend ist, wie eine Studie an im Labor gezüchteten Zellen an Mäusen zeigt.

Darüber hinaus wurden diese Defekte mit einer gestörten Regulierung des neurotrophen Faktors (BDNF) in Verbindung gebracht, einem bekannten Zielgen von MeCP2, das für die Entwicklung des Gehirns entscheidend ist.

Diese Ergebnisse unterstreichen die Bedeutung dieser chemischen Modifikation, der so genannten O-GlcNAcylierung, für die neuronalen Wirkungen von MeCP2 und bieten mechanistische Einblicke in eine zuvor gemeldete Rett-verursachende Mutation.

Diese Art von Informationen könnte helfen, neue Behandlungsziele und -ansätze für das Rett-Syndrom zu identifizieren, so die Forscher.



Marta Figueiredo PhD hat einen Master in Evolutions- und Entwicklungsbiologie und einen Doktortitel in biomedizinischen Wissenschaften von der Universität Lissabon, Portugal. Ihre Forschung konzentriert sich auf die Rolle verschiedener Signalwege in der Embryonalentwicklung von Thymus und Nebenschilddrüsen.

Aus dem Englischen übersetzt Stella Peckary
(RETT-News vom 1.12.2021, Internetzugriff 1.12.2021)



Wachstumsfaktor BDNF (von englisch *Brain-derived neurotrophic factor*, deutsch etwa: „Vom Gehirn stammender neurotropher Faktor") ist ein Protein aus der Gruppe der Neurotrophine (körpereigene Signalstoffe) und ist eng verwandt mit den Nervenwachstumsfaktoren

Internetzugriff 4.12.2021 https://de.wikipedia.org/wiki/Wachstumsfaktor_BDNF

Die O-GlcNAcylierung kann als essentielles "Fett und Klebstoff" der Zelle betrachtet werden: Sie wirkt als "Fett", indem sie Zielproteine (gefaltet oder ungefaltet, reif oder naszierend) umhüllt und unerwünschte Proteinaggregation oder -modifikation verhindert; sie wirkt auch als "Klebstoff", indem sie Protein-Protein-Interaktionen in Zeit und Raum als Reaktion auf interne und externe Hinweise moduliert und dadurch die Funktionen verschiedener Proteine in der Zelle beeinflusst.

Internetzugriff 4.12.2021 *https://www.nature.com/articles/nrm.2017.22*

Scientific Advisory Board – SAB – Rett Syndrome Europe – Dr. Marschik

Der Wissenschaftliche Beirat (**S**cientific **A**dvisory **B**oard) von Rett Syndrome Europe war bereits seit 2019 im Gespräch und wurde 2021 umgesetzt. Bedeutende europäische Wissenschaftler und Therapeuten konnten dafür gewonnen werden, um mit aktuellen Berichten von letzten Forschungsergebnissen auf der RSE-Website Mitglieder und Interessierte zu informieren. Die derzeit 13 Mitglieder des SAB stellen sich in kurzen Video-Botschaften auf der RSE-Website vor.

https://www.rettsyndrome.eu/research/scientific-advisory-board.
https://www.facebook.com/Rett-Syndrome-Europe-232940826831244

Primäre Aufgabe des SAB ist die Zusammenfassung und Verbreitung von aktuellen Ergebnissen in der Forschung, sowie die fachübergreifende Zusammenarbeit zwischen Europa und Weltweit. Die Informationen über klinische Studien ändern sich ständig; daher werden die neuesten Updates unter der Rubrik „Research“ veröffentlicht, um Sie so gut wie möglich über die neuesten Fortschritte auf dem Laufenden zu halten. Eine vollständige Liste mit allen Informationen über klinische Studien zum Rett-Syndrom gibt es unter: www.clinicalTrials.gov



Dr. Peter Marschik, absolvierte die Karl-Franzens-Universität in Graz. Seit 2020 ist er Professor an der Interdisziplinäre Entwicklungspsychopathologie der Universitätsmedizin Göttingen, Deutschland.

Rett aus aller Welt

RSE jährliche Generalversammlung

27. November 2021 – online Veranstaltung

https://www.rettsyndrome.eu/news/general-assembly-activity-report-and-recordings-of-presentations/



v.l.n.r: Becky Jenner (RSE - UK), Laura Kanapieniene (RSE – Litauen), Burak Temiz (Türkei), Sandrine Eiferman-Soutarson (RSE – Frankreich), Bojana Milanov (RSE – Serbien), Stella Peckary (RSE – Österreich), Anatoly Savchenkov (Russland), Danijela Szili (Ungarn)

An der jährlichen Generalversammlung der Rett Syndrome Europe (RSE) nahmen 29 Repräsentanten von Rett-Syndrom Vereinigungen aus Europa teil. Als Gäste waren Gill Townend, Jean Christophe Roux (Forschung Genetik) und Meir Lotan (Physiotherapie) eingeladen. Sie sind Mitglieder des wissenschaftlichen Beirates der RSE. Auch Claude Buda, Präsident der Australischen Rett-Syndrom Vereinigung war anwesend, und sprach im Anschluss ein paar Worte zu den Teilnehmern.

Nach den Begrüßungsworten von Becky Jenner (RSE Präsident), stellten sich die fünf Mitglieder des Vorstandes der RSE in kurzen Worten vor. In einer Präsentation wurde über die wichtigsten Aktivitäten während des Geschäftsjahres 2021 berichtet. Über die Ziele von RSE, eine qualitativ hochwertige Ressource für Rett-Familien in ganz Europa zu sein und durch gezielte Aktivitäten Lücken sowohl in der Familienunterstützung als auch in der Forschung zu schließen, wurde detailliert berichtet.

Rett aus aller Welt



Durch den **Activity Report** führte Becky Jenner (RSE Präsident). Die im Juni 2021 durchgeführte Umfrage hinsichtlich des Erscheinungsbildes in der Öffentlichkeit, der Aufgaben, Ziele und Wünsche sowie der Kommunikationsmöglichkeiten mit den Mitgliedsländern wurde besprochen.

https://www.rettsyndrome.eu/?s=survey

RSE hat seitdem einen vierteljährlichen Newsletter per mail mit einer Vielzahl von Inhalten herausgebracht, eine stärkere Beteiligung in sozialen Medien forciert, sowie die Homepage neu und für Besucher freundlicher gestaltet. Ein halbjährliches europaweites Online-Meeting für Eltern und Interessierte ist geplant, der Termin wird rechtzeitig bekanntgegeben!



„Key Resources – Recommended books and publications". Hier findet man qualitativ hochwertige Literatur über das Rett-Syndrom, Laura Kanapieniene (RSE) stellte das neue Projekt der Website vor. Es gibt zwar zahlreiche Artikel über das Rett-Syndrom, aber sie sind in einer wissenschaftlichen Sprache verfasst, die für Familien schwer verständlich ist. Daher hat RSE eine Liste von Büchern , die über das Rett-Syndrom veröffentlicht wurden und deren Sprache in der Regel sehr viel Lesefreundlicher ist, zusammengestellt. Diese Literaturliste soll ein umfassendes Wissen über das Rett-Syndrom vermitteln und gibt einen Einblick in die Entwicklung dieses Wissens im Laufe der Zeit. Es wird immer weiter aktualisiert.

Die Kampagne **„Aufmerksamkeit für das Rett-Syndrom"** im Oktober



2021 war ein weltweiter, toller Erfolg. Unter dem Motto „Lebensqualität für Rett-Syndrom" (#LifeWorthLiving) wurden täglich die schönen, freudigen Momente im Leben unserer Kinder und Jugendlichen festgehalten. Auch aus Österreich beteiligten sich 5 Familien. Lukas Nimmerrichter schaffte es sogar auf das Titelbild!

Rett aus aller Welt



„Family Focus“, das neue Projekt von RSE, wurde von Sandrine Eiferman-Soutarson (RSE) erklärt. Hier werden Geschichten von Eltern, Betreuern und auch Geschwistern aus ganz Europa über das Leben mit Rett-Syndrom Patienten wiedergegeben. Damit soll gezeigt werden, dass sie mit den Herausforderungen, die diese verheerende Krankheit jeden Tag mit sich bringt, nicht allein sind. Der monatliche Themenschwerpunkt ist auf https://www.rettsyndrome.eu/family-resources/family-focus/ nachzulesen. Beiträge können in verschiedenen Sprachen eingesendet werden – RSE übernimmt die Übersetzung.



Der Wissenschaftliche Beirat (**S**cientific **A**dvisory **B**oard) wurde von Bojana Milanov (RSE) beschrieben. Dieser war bereits seit 2019 im Gespräch und wurde 2021 umgesetzt. Bedeutende europäische Wissenschaftler und Therapeuten konnten dafür gewonnen werden. Von den Mitgliedern in der Umfrage ausdrücklich gewünscht, werden nun Berichte von letzten Forschungsergebnissen monatlich auf der RSE-Website aktualisiert. Die derzeit 13 Mitglieder des SAB stellen sich in kurzen Video-Botschaften auf der RSE-Website vor. https://www.rettsyndrome.eu/research/scientific-advisory-board. Primäre Aufgabe des SAB ist die Zusammenfassung und Verbreitung von aktuellen Forschungsergebnissen, sowie die fachübergreifende Zusammenarbeit zwischen Europa und Weltweit. Die Informationen über klinische Studien ändern sich ständig; daher werden die neuesten Updates unter der Rubrik „Research“ veröffentlicht, um Sie so gut wie möglich über die neuesten Fortschritte auf dem Laufenden zu halten. Eine vollständige Liste mit allen Informationen über klinische Studien zum Rett-Syndrom gibt es unter: www.clinicalTrials.gov

Das Projekt **Rett Resource** (Leitlinien für das Rett-Syndrom) gibt es seit einigen Jahren, und wird ständig in weitere Sprachen übersetzt. Zurzeit ist der kostenlose Download in 11 Sprachen möglich. Die Artikel bieten umfassende Informationen zu einer Reihe von Themen, die viele der komplexen Merkmale des Rett-Syndroms abdecken sowie Anleitungen für das tägliche Management geben. Nach wie vor ist man auf der Suche nach weiteren freiwilligen Mitarbeitern; an der Stelle ein herzliches Dankeschön für das Korrekturlesen der Artikel der Rett Resource.

Rett aus aller Welt

Hervorgehoben wurde auch die **Teilnahme von RSE im Jahr 2020** an Rett UK Family Roadshow und vielen webinars von Rettsyndrome.org (RettEd) welche laufend über Therapien und wissenschaftliche Forschungen berichten. Im Anschluss an das Webinar Rett Education 2020 – Communicate, Educate, Advocate, fanden online live mehrere Diskussionsrunden statt, an denen Stella Peckary teilnahm. Unter Mitwirkung von RSE konnte die von Rett Russland erstellte vierteilige Dokumentation über Therapien für Kinder mit Rett Syndrom ins Englische synchronisiert werden.

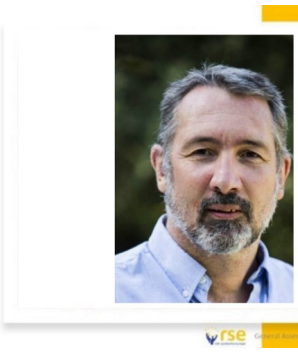
„We Can—We Do“

Film in Russian: https://youtu.be/NazM4ukMSh0
Film with dubbed translation into English: https://youtu.be/ydYrLNixP8c

Global Rett Leaders Forum ist ein vierteljährliches Online Meeting von Repräsentanten von Rett-Syndrom Vereinigungen quer über den Globus. Für die ÖRSG nahm Stella Peckary daran teil. Es wurde von Paige Nues (rettsyndrome.org) und Claude Buda (Rett-Syndrome Australia) ins Leben gerufen, um die Verbindungen zwischen den einzelnen weltweiten Rett-Syndrom Vereinigungen trotz Pandemie aufrecht zu erhalten. Der Rett Syndrom Weltkongress wurde bekanntlich 2020 abgesagt, mehrmals verschoben und nun für Herbst 2024 fixiert. Alle hoffen, dass wir dann die Pandemie überstanden haben.



Der **Financial Report** für das Geschäftsjahr 2020 wurde von Stella Peckary (RSE treasurer) detailliert bekanntgegeben. Das Jahr 2020 wurde positiv abgeschlossen, vom Kassaprüfer Elisabeth Nimmerrichter (ÖRSG) überprüft, von der Generalversammlung einstimmig angenommen und somit der Kassier und der Vorstand entlastet. RSE wurde zu Beginn 2020 Opfer von Internetkriminalität – seit der Wahl des neuen Vorstandes bei der GA 2020 sind Transaktionen nur mit 2 Unterschriften möglich. Die Höhe und Form der Mitgliedsbeiträge wird b.a.w. beibehalten, da dies derzeit die einzige Einnahmequelle der RSE ist. Ohne diese kann den regulatorischen Pflichten nicht nachgekommen, sowie geplante Aktivitäten nicht durchgeführt werden.



Jean-Christophe Roux (MMG) absolvierte seine akademische Ausbildung an der Claude-Bernard-Universität in Lyon, Frankreich, wo er in Physiologie promovierte. Als Mitglied des von Dr. Laurent Villard geleiteten Teams für menschliche Neurogenetik ist Jean-Christophe Roux seit 2006 für das Rett-Syndrom und damit verbundene Pathologien zuständig. Seine Gruppe untersucht Mausmo-

Rett aus aller Welt

delle für Mecp2-Funktionsstörungen und seine Arbeit führte zur Durchführung von zwei klinischen Studien (Phase 2a) mit Rett-Patienten. Die erste Studie befasst sich mit der Stimulation der monoaminergen Neurotransmission und die zweite mit der trophischen Unterstützung. Im Anschluss an die Generalversammlung hielt er einen sehr interessanten Vortrag über die Gen-Therapie des Rett-Syndroms (**gene therapy** for Rett syndrome).



Professor Meir Lotan, MScPT, PhD, ist Physiotherapeut und arbeitet als Senior Lecturer an der School of Health Sciences, Department of Physical Therapy, Ariel University, Ariel, Israel. Er ist auch Mitglied des israelischen Nationalen Rett-Syndrom-Bewertungsteams und beschäftigt sich seit 29 Jahren mit dem Rett-Syndrom, sowohl als Forscher als auch als Therapeut. Er ist auch Mitglied des SAB bei RSE. Während der GA 2021 zeigte er eine beeindruckende Präsentation über seine Fernrehabilitationsprojekte für das Rett-Syndrom **(Remote rehabilitation** projects for Rett syndrome).

Die Generalversammlung von Rett Syndrome Europe wurde inklusive der Vorträge aufgezeichnet und kann gerne angesehen werden.

https://www.rettsyndrome.eu/news/general-assembly-activity-report-and-recordings-of-presentations/

Stella Peckary



Aufgrund der weiterhin aufrechten Corona-Pandemie und der Planungsunsicherheit wurde der 9. Rett-Welt-Kongress im australischen Queensland auf Ende September/Anfang Oktober 2024 verschoben.



Rückblick 2021



Der diesjährige Kongress für Seltenen Erkrankungen fand vom 24.—25. September 2021 in Innsbruck statt. Es war gleichzeitig auch die 20. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik und ein Symposium von Pro Rare Austria, (www.prorare-austria.org).

Veranstalter war die Medizinische Universität Innsbruck in Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria.

Freitag Vormittag ging es um zwei große Themen, nämlich Tumorgenetik und Genetik von Organerkrankungen. Darunter Tumorrisikosyndrome, deren Diagnostik und Präzisionsonkologie, Tuberkulöse Sklerose, genetische Netzhauterkrankungen, die klinischen Herausforderungen breiter Spektren von PAX6 Mutationen.

Nachmittags wurde auf das Thema erbliche Stoffwechselkrankheiten anhand von verschiedenen seltenen Fallbeispielen eingegangen. Vor allem wurde über die Diagnostik gesprochen.

Interessant war dann der Vortrag: 100 Jahre angeborene Stoffwechselstörungen in Österreich, Bericht zum Register. Es wurde darauf hingewiesen wie dieses Register aufgebaut ist, welche Vorteile es hat und ein Appell an alle Anwesenden bezüglich der gewissenhaften Meldung der diagnostizierten Patienten*innen ist ergangen. Ein solches Register macht nur Sinn, wenn es so vollständig als möglich ist.

Im zweiten Teil des Nachmittagsprogramms wurde die klinische Fragestellung Seltener Erkrankungen abgehandelt. Diese wurde ebenfalls an fünf Fallbeispielen aus verschiedenen Grunderkrankungen erörtert.

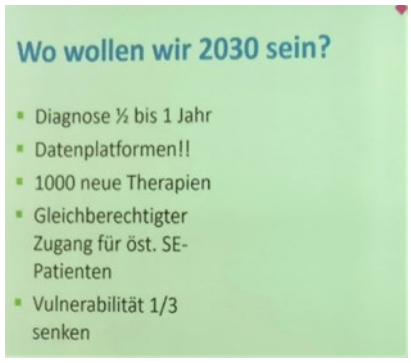
Abends gab es dann ein gemütliches Beisammensein bei einem netten Abendessen in der Talstation der Patscherkofelbahn. Es fand ein reger Austausch statt.

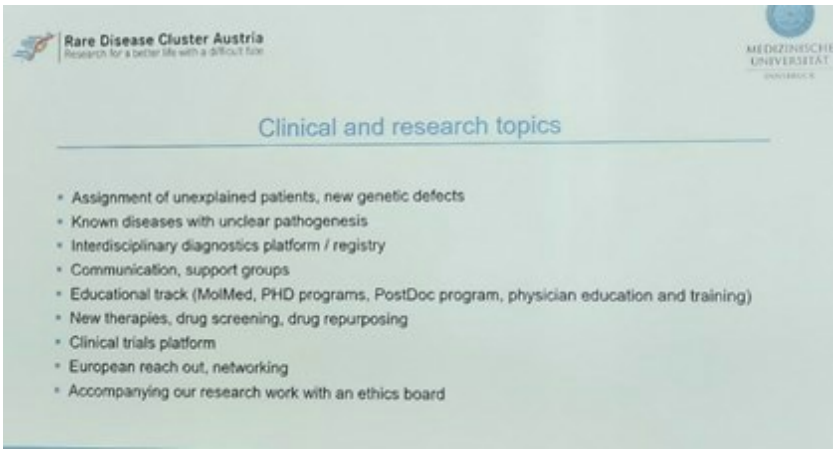


Der Samstag war ganz dem Symposium Pro Rare Austria gewidmet. Wichtiger Punkt war die EU-Politik.
Die Fragen WARUM braucht es eine Neue SE-Politik (Seltene Erkrankungen)? Warum jetzt? Welche Ziele hat sich Pro Rare bis 2030 gesteckt?
Besonders 8 Forderungen an die EU werden gestellt und auch eingefordert.

Drei Punkte bei der Priorisierung der Maßnahmen aus dem Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen wurden besonders hervorgehoben:

1. Das Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer Patienteninformationskarte
2. Das Bereitstellen von SE-relevanten Informationen für ausgewählte Zielgruppen
3. Das Etablieren eines regelmäßigen Austausches zw. Chefärzten und den Patientenvertretern

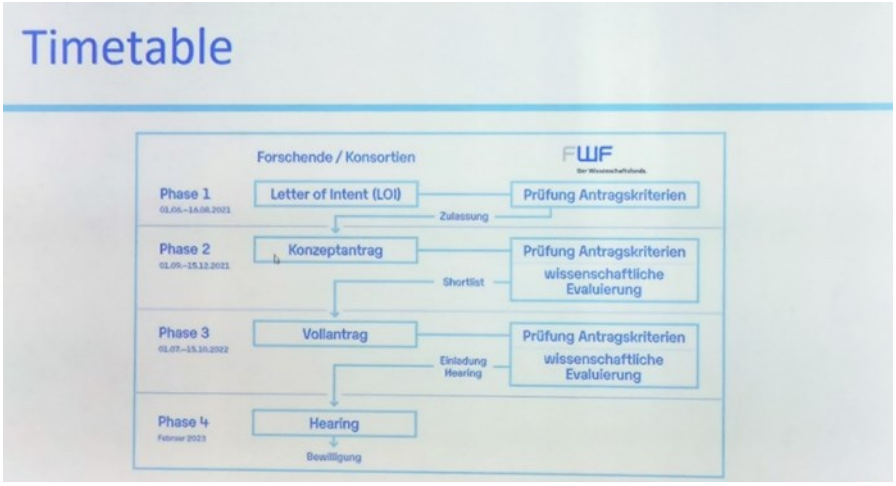




Im Vortrag Förderung der Forschung zu Seltenen Krankheiten in Österreich wurde der Rare Disease Cluster Austria vorgestellt. Die Forschungsthemen sind

- Zuordnung ungeklärter Patienten, neue Gendefekte
- bekannte Erkrankungen mit unklarer Pathogenese
- interdisziplinäre Diagnostikplattform/Register
- Kommunikation, Selbsthilfegruppen
- Lehrpfad
- neue Therapien, Medikamentenscreening, Wiederverwendung von Medikamenten
- Plattform für klinische Studien
- Europäische Reichweite, Vernetzung
- Begleitung der Forschungsarbeit durch ein Ethikgremium

Dieses Modell befindet sich bereits in Phase 2 von 4



Würde dieses Modell das Hearing gewinnen, würde das ca. 35 Mio. € innerhalb von 5 Jahren für die Forschung bedeuten.
Man kann sich vorstellen, dass das einen großen Schub für die Forschung geben würde.

Eine kleine Schlussbemerkung darf ich hier noch anfügen. Frau Univ.- Prof. Dr. Barbara Plecko von der Medizinischen Universität Graz, hat mich darüber informiert, dass sie gerade einem neuen Ansatz in der Diagnose des Rett-Syndroms nachgehen, nämlich dieses über einen Blutmarker zu identifizieren. Es scheint, dass dies eventuell in den Cholesterienwerten zu finden sei. Der Kontakt zwischen ihr und der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft, wurde diesbezüglich hergestellt.

Esther Gritsch



Von Freitag, 07.10. bis Samstag, 08.10.2022 findet in Linz der **12. österreichische Kongress für seltene Krankheiten** statt.

https://www.prorare-austria.org/newsroom/veranstaltungen/event/save-the-date-12-oesterreichischer-kongress-fuer-seltene-krankheiten-2022/



Was tut sich bei Lukas Nimmerrichter

Aktivsportwoche Schielleiten 2021

Könnt ihr euch noch an meinen Bericht "Rollstuhlfahren als Sport-geht das?" im Rundbrief 2019 Ausgabe 1, erinnern?



Diesmal möchte ich von einer Sportwoche im Bundessport- und Freizeitzentrum in Schielleiten, erzählen.

In dieser Woche im August 2021 nahmen mehrere Kinder, Jugendliche und deren Eltern teil. Diese reisten aus Österreich und Deutschland an. Ich war mit 14 Jahren der älteste Teilnehmer und wurde trotz meiner sprachlichen Beeinträchtigung in die Gruppe integriert.
Mit den Corona 3-G-Regeln, einem Eintrittstest, sowie zweimal wöchentlicher Selbsttestung, wurde für die größtmögliche Sicherheit der Teilnehmer gesorgt.



Nach der Ankunft am Samstag bezogen Mama und ich unser barrierefreies Zimmer. Vor dem ersten Abendessen fanden sich alle zu einer Kennenlernrunde im Garten zusammen.



Der gemeinsame Sport begann für mich und die anderen Kinder täglich um 09:30 Uhr. Unsere Eltern hatten entweder frei oder sie konnten bei einem Elternprogramm, u.a. mit Yoga, Smovey Training oder einer Wanderung, bis zu Mittag mitmachen.



Bei strahlendem Sonnenschein spielten wir Wheel Soccer, fuhren einen Wheelchair Slalom oder machten Gruppenspiele. Spielerisch wurde das Kippen, Kanten und Bremsen geübt. Ebenfalls wurde gezeigt, wie man dem Rollstuhlfahrer bei dem Auf- und Abfahren von Stufen helfen kann: durch anschieben und nicht heben, wenn die helfende Person allein ist oder durchziehen und schieben, wenn die helfenden Personen zu zweit sind.

Bei all dem Üben unserer Fähigkeit mit einem Rollstuhl zu fahren und diese zu verbessern, kam der Spaß auch nicht zu kurz. Erweitert wurde unser Sportprogramm durch Rollstuhlfahren mit dem Handbike, Boccia und Polybat. Mitte der Woche fuhr die Gruppe zum naheliegenden Stubenbergsee schwimmen und hatte viel Spaß.







Während wir Rollstuhlkinder unsere Sporteinheiten hatten, wurden den Geschwisterkindern ebenfalls Sport, u.a. klettern in der eigenen Kletterwand des Bundessport- und Freizeitzentrums, angeboten.



Damit unsere Eltern eine Ahnung bekamen, wie es ist, mit dem Rollstuhl zu fahren, erhielten sie unter Anleitung der Übungsleiterin eine Rollstuhleinheit. Sie erfuhren, dass "Rollstuhl nicht gleich Rollstuhl ist"! Es kommt nämlich auf die Einstellungen der Räder, der Sitzhöhe, der Drehpunktachse, der Rückenlehnenhöhe, des Radsturzes und vielen anderen Aspekte an. Durch das Ausprobieren einzelner Rollstühle wurde die Rollstuhlkunde gleich in die Praxis umgesetzt.





Die Abwechslung kam in dieser Woche auch nicht zu kurz. Sei es beim Essen mit Grillabend oder in der Freizeitgestaltung mit Lagerfeuer.



Als Abschluss der Aktivsportwoche gab es noch einen Parcours mit verschiedenen Stationen, einen Discoabend und einen "Rolli-Kids-Ausweis".

Diese Sportwoche war für mich ein wichtiger Weg zu mehr Selbständigkeit und Mobilität mit dem Rollstuhl.

Lukas Nimmerrichter mit Mama Elisabeth

POLYBAT

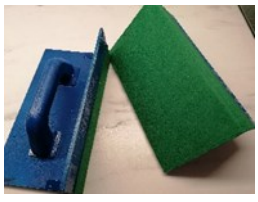


Ich möchte euch eine Sportart vorstellen, die bei der Aktivsportwoche in Schielleiten vorgestellt wurde.

Polybat wurde in den 80er Jahren von Doug Williamsen an der Notthingham Trent University in Großbritannien entwickelt. Es basiert auf dem traditionellen Tischtennisspiel, wobei die Regeln - und Materialien so geändert wurden, dass es auch Menschen mit Behinderung spielen können.

Polybat ist ein Rückschlagspiel, dem Tischtennis ähnlich, jedoch ohne Netz, sondern mit seitlicher Bande.
Hierzulande ist dieses Spiel jedoch recht unbekannt.

Dieses Spiel eignet sich für Personen mit motorischen oder kognitiven Einschränkungen bzw. für Personen, die an vielen traditionellen Spielen oder Sportarten nicht teilnehmen können.



Für den Freizeitbereich wird pro Spieler*in ein Schiebeschläger mit Griff (z.B. ein Maurer-Putzbrett mit vorgesetzter Kante und einem in der Mitte angebrachten Griff) benötigt. Die Seitenlänge sollte die 30 cm jedoch nicht überschreiten.

Außerdem eine Tischtennisplatte mit seitlichen Banden, mit einer Höhe von 10 cm und einer Breite von nicht mehr als 3,5 cm.



Eventuell kann die Bande dreigeteilt und mit Scharnieren versehen werden, so können die Endstücke der Bande bei Bedarf nach innen geschoben werden.

Dies ist vor allem von Vorteil, wenn der Spieler nicht die gesamte Stirnseite abdecken kann.
Die seitliche Bande wird mit Schraubzwingen an der Tischtennisplatte befestigt. Als Ball ist es möglich einen Golf-, Tennis- oder Plastikball zu verwenden.

Wenn alles vorbereitet ist, kann es losgehen. Hierzu wird der Ball auf der Oberfläche des Tischtennistisches hin- und hergeschoben, bis dieser die Stirnseite des Gegners überschreitet oder der Gegner einen Fehler begeht.

Wenn die Spieler mit Regeln spielen möchten, dann gelten folgende Regeln:

* Zwei Gewinnsätze werden bis 11 gespielt.
* Nach zwei Aufschlägen wechselt das Aufgaberecht.
* Das Stoppen und weiter Spielen des Balles sind nicht erlaubt.
* Der Aufschlag muss gegen die Bande gespielt werden.
* Das Spiel kann als Einzel oder Doppel gespielt werden.



Ein Punkt wird erzielt,

* wenn der Ball über die Stirnseite des Gegenspielers gespielt wird.
* wenn der Gegenspieler den Ball so spielt, dass dieser über die Stirnseite springt.
* wenn der Ball über die Bande springt.
* wenn der Ball mit der Hand oder dem Körper gestoppt wird.

Ich fand dieses Spiel sehr interessant, benötigte trotzdem Hilfe dabei, denn die Hand-Augen-Koordination wird bei diesem Spiel sehr gefordert.

Wichtig finde ich auch, dass nur gleich starke Gegner miteinander spielen!

Lukas Nimmerrichter

https://www.google.at/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwjy6PLYk6L0AhVI2qQKHa3eBgQQFnoECAMQAw&url=https%3A%2F%2Fbvkm.de%2Fwp-content%2Fuploads%2F2019%2F08%2Fpolybat-gesamt.pdf&usg=AOvVaw0QrYSWSmDYAOemA_7Wc4qZ

http://lszbs-isidor.ac.at/index.php?id=1876

https://www.google.at/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwjvpob6m6L0AhWShP0HHWK5CkUQFnoECDMQAQ&url=https%3A%2F%2Fverlag-modernes-lernen.de%2Fpdf%2Fartikel%2Fvorschau%2Fa10256-4.pdf&usg=AOvVaw0rQfNJG4eFSONHuGgUBp3t

Portrait Sophie Peter



Hallo, ich heiße Sophie Peter, bin zehn Jahre alt und habe das Rett-Syndrom. Ich wohne mit meiner Familie in Wien: mit meiner Mama Martina, meinem Papa Michael und meinem 8-jähriger Bruder Philipp.

Mama erzählt mir immer, dass ich ein sehr ruhiges und sensibles Baby war. Meine körperliche Entwicklung war eher zart und daher für meine Eltern auffällig.

Das Rett-Syndrom wurde bei mir 2013 diagnostiziert. Mit fünf Jahren, als ich schon in den öffentlichen Kindergarten ging, traten bei mir die ersten epileptische Anfälle auf.
Im AKH wurde 2016 die Epilepsie mittels EEG und Schlaf-EEG festgestellt. Danach bekam ich die ersten Medikamente.
Meine Familie und ich mussten lernen mit der Epilepsie und dem Rett-Syndrom umzugehen.



Mama meinte, dass ich Absencen (Petit-mal: epileptischer Anfall mit kurzer Bewusstseinspause), die damals nur ein paar Sekunden dauerten, schon viel früher hatte, möglicherweise in der Nacht, als wir alle schliefen.

Mit der Zeit fielen meinen Eltern die verschiedensten Auslösefaktoren auf u.a. Lichtreize, wenn ich zu wenig schlief, wenn sich ein Infekt anbahnte, ein Wetterumschwung, Temperaturunterschiede, feuchte Klimazonen und seit kurzem auch Wachstumsschübe.

Wenn eine Absence auftritt, kann es sein, dass ich das Essen verweigere, d.h. ich öffne meinen Mund nicht. Dann zeigt meine gesamte Körpersprache „Nein, ich will nichts essen.“ Meine Mama sagt, dass ich ein „Genussmensch“ bin und das Essen liebe, aber in diesen Momenten ist sie alarmiert, dass ein epileptischer Anfall kommen könnte.

Jetzt fragt ihr euch sicher, wie sich die epileptischen Anfälle bei mir bemerkbar machen. Da kann es bei mir zum „starren Blick“ und zu schwerer Atmung kommen. Mein Mund ist offen, mein Kopf schlaff und ich drifte für bis zu 30 Sekunden weg. Bei diesen kürzeren Absencen kann man mich durch Ansprechen oder Finger-schnipsen zurückholen.

Bei den sogenannten Grand-mal-Anfällen (epileptischen Anfall mit tonischer und klonischer Komponente) ist dies jedoch nicht so leicht, mich zurückzuholen, da benötige ich meistens zusätzlich ein Notfallmedikament. Ein Grand-mal-Anfall zeigt sich bei mir mit zusätzlichen Gliedmaßen-Zuckungen, ich werde kreidebleich bis zum Übergeben, bekomme Kurzatmigkeit und Durchblutungsstörungen der Hände und Füße. Diese Anfälle dauern tlw. schon bis zu 2,5 Minuten.

Bei solchen Anfällen müssen meine Eltern/Betreuer*innen Ruhe bewahren und die Anfallsdauer aufschreiben. Zusätzlich kann mir ein Notfallmedikament verabreicht werden.
In diesen Momenten waren meine Eltern anfangs sehr überfordert und hätten sich eine Einschulung gewünscht. Da jeder Anfall anders ist, gibt es keine Möglichkeit sich darauf vorzubereiten, jedoch kann man die Auslösefaktoren verringern.

Der Arzt versucht immer, meine Eltern zu beruhigen und sagt, dass die epileptischen Anfälle mit der Zeit weniger werden oder vergehen werden. Aber meine Mama will das nicht mehr so ganz glauben, obwohl sie es natürlich hofft.
Jedenfalls halte ich meine Eltern mit den epileptischen Anfällen ganz schön auf Trab. Das könnt ihr mir glauben.

Sophie Peter mit Mama Martina

https://de.wikipedia.org/wiki/Epilepsie

Hinter den Kulissen der ÖRSG



Jedes Jahr wird eine Kassenprüfung der österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft vorgenommen. 2021 wurde diese im Juni von den Kassenprüfern Markus Malzer und Wilma Schnöll durchgeführt und positiv abgeschlossen. Vielen Dank an Josef Haider, der seit 2016 diese kompetente Tätigkeit des Kassiers ausübt.

Wo die Dankbarkeit wohnt



***„Wir sind dankbar“**, sagen Christa und Alfred Mayr aus Schiedlberg. Dankbar, dass sie einen Schicksalsschlag gut verkraftet und mit ihm umzugehen gelernt haben. Die Geschichte hinter einer Kapelle.*

Wie großer Bruder und kleine Schwester stehen sie nebeneinander: Der stattliche Traunviertler Bauernhof und die zierliche Kapelle mit ihren gotischen Türmchen und Spitzbögen. Das kleine Gotteshaus ist nicht so alt, wie es auf den ersten Blick scheint, gerade einmal acht Jahre liegt der Bau zurück. Es war ein Herzensprojekt von Christa und Alfred Mayr, die ihrem Vierkanter mit der Errichtung der Kapelle die Krone aufsetzten. Schon lange, erzählt Christa Mayr, habe sie sich ein kleines Gotteshaus auf ihrem Grund gewünscht. Weil eine Kapelle zu einem Bauernhof einfach dazugehöre, in erster Linie aber als Geste der Dankbarkeit. Denn diese haben sie und ihr Mann sich trotz eines Schicksalsschlages bewahrt.

EINE SCHWERE KRANKHEIT GAB DEN AUSSCHLAG



Als vor 28 Jahren ihre erste Tochter geboren wird, ist für das Ehepaar der Himmel voller Geigen. Man freut sich über das Baby, das sich gut entwickelt. Doch nach einem Jahr passiert etwas mit der kleinen Theresa: Die wenigen Worte, die sie bereits gelernt hat, kommen ihr abhanden. Sie kann ihre Hände nicht mehr benutzen, kann nicht gehen. Damals nicht – und wie sich herausstellen sollte – auch zu einem späteren Zeitpunkt nicht. Es folgt eine niederschmetternde Diagnose: Theresa leidet am **seltenen Rett-Syndrom**, einer neurologischen Störung als Folge eines Gendefekts. Betroffen sind so gut wie immer Mädchen. Heute ist die junge Frau rund um die Uhr auf Pflege angewiesen. „Aber wir kommen

als Familie gut zurecht, und als Dank dafür haben wir die Kapelle gebaut“, sagen Christa und Alfred Mayr, die noch eine weitere Tochter und einen Sohn haben. Dankbar sind sie auch dafür, dass Theresa im Kindergarten und in der Volksschule so liebevoll betreut und gut in die Gemeinschaft aufgenommen wurde. „Alle, auch ihre Mitschüler und Mitschülerinnen, gingen so nett mit ihr um“, erinnert sich Christa Mayr.

DIE KLEINE THERESIA WACHT ÜBER DIE KAPELLE

Über die Jahre sammelten sie und ihr Mann bei Autofahrten übers Land Vorbilder für ihr Vorhaben, suchten nach Handwerkern und planten jedes noch so kleine Detail. Eine Kapelle mit Anleihen an die Gotik sollte es werden, mit



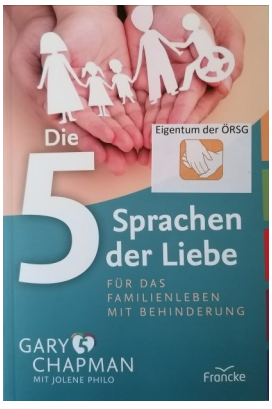
Glockenturm und Kreuzrippengewölbe. Ein Landwirt aus der Umgebung mit einem Händchen fürs Künstlerische stellte sich als Glücksfall heraus; er übernahm mit viel Feingefühl die Planung und Ausführung. Das Eichenholz für die Kirchenbänke kam aus dem Wald der Mayrs, die Statue der Heiligen Thérèse von Lisieux schnitzte ein Hobby-Bildhauer. Denn dass sie die Namenspatronin der Kapelle sein sollte, war schnell klar. Die „kleine heilige Theresia“, wie sie auch genannt wird, war eine französische Ordensfrau bei den Karmeliten und starb mit 24 Jahren an Tuberkulose. 1925 wurde sie von Papst Pius XI. heiliggesprochen. „Ich hatte ein bisschen Bauchweh, wie die Statue wohl ausschauen wird, wenn sie fertig ist. Aber sie ist wirklich schön geworden“, sagt Christa Mayr. Auch der Platz für die Kapelle ist nicht zufällig gewählt. Am 1. Oktober – dem Namenstag von Tochter Theresa – geht die Sonne genau im Osten des Gebäudes auf und schickt ihr Licht durch die Fenster im Altarraum. Gedacht ist die Kapelle in erster Linie für die Familie, aber auch Nachbarn schauen manchmal vorbei und finden einen stillen Ort der Einkehr. Im Frühling finden hier Maiandachten statt. „Und vielleicht gibt es ja auch einmal eine Taufe“, sagt Christa Mayr. Noch ist es nicht soweit, aber der Platz dafür ist da.

Jahrbuch 2022 OÖSeniorenbund ©

BUCHTIPP



Die 5 Sprachen der Liebe – für das Familienleben mit Behinderung



Gary Chapman, Jolene Philo
Francke-Buch Verlag
ISBN: 978-3-96362-234-2
192 Seiten
€ 15,40

NEU!

„Obwohl unsere Situation außergewöhnlich ist, sind wir ganz gewöhnliche Menschen und wir sind sehr dankbar, wenn man uns klar und deutliche Zuneigung und Liebe zeigt“ Jolene Philo

Die Eltern, Jolene und Hiram Philo, bekommen einen Tag nach der Geburt ihres Sohnes Allen Craig Philo, die Diagnose Tracheoösophageale Fistel (die Speiseröhre endet von Hals abwärts in einer Art Beutel, vom Magen aus verläuft sie nach oben und verbindet sich mit der Luftröhre).

Nur eine sofortige Operation konnte Allen Craig Philos Leben retten. Jahre vergingen, weitere Operationen, Untersuchungen und viele Arztbesuche waren notwendig. Trotz Behandlung einer posttraumatischen Belastungsstörung als junger Erwachsener, wurde Allen Craig Philo ein guter Ehemann und Vater.

Die Eltern bekamen in dieser Zeit ein Kursangebot zu Gary Chapmans neuem Buch „Die 5 Sprachen der Liebe“, die unter anderem aus Lob und Anerkennung, Zweisamkeit, Hilfsbereitschaft, Zärtlichkeit und Geschenke besteht. Nachdem Jolene und Hiram Philo ihre jeweilige „Sprache der Liebe“ erlernten, wurde ihre Kommunikation miteinander besser. Das Zusammenleben wurde einfacher.

Dieses Buch soll alle Mitglieder einer Familie, in der es ein Kind mit besonderen Bedürfnissen gibt, unterstützen, die eigene „Sprache der Liebe“ herauszufinden. Es soll helfen, beim Erkennen der eigenen Fähigkeiten und wie man diese mit dem Partner kommunizieren kann. Welche Sprache spricht man selbst und welche Sprache hätte man gern von seinem Partner gehört.
Durch einen Fragenkatalog kann der Leser dieses Buches dies austesten. Gestärkt durch das Testergebnis, kann die Person gleich daran arbeiten und vermehrt seine „Sprache der Liebe“ einsetzen.

Ebenso werden die Gefahren für den Zusammenhalt in der Partnerschaft aufgezeigt. Unter anderem Gefühle der Isolation, Schuld und Trauer, Gefühl des nicht willkommen seins oder Zukunftssorgen, zum Beispiel „Was wird aus..., wenn wir einmal nicht mehr sind?“ oder um mangelnde Unterstützung, wenn

BUCHTIPP



zum Beispiel keine Familienangehörigen, wie Oma und Opa, vorhanden sind. Letztendlich, wenn der Partner nicht mit hundertprozentiger Sprache der Liebe kommuniziert, so hat er sich doch für den geliebten Menschen entschieden, auch, wenn er dies nicht offensichtlich zeigt. Sei es, wenn der Partner mit dem Kind duschen geht, es anzieht oder wickelt, schon dies ist eine Sprache der Liebe, nämlich Hilfsbereitschaft.

Jeder ist anders - Warum selbst Geschwister sich manchmal gar nicht ähneln und was unsere Gene damit zu tun haben...



The ED Society
Verlag Stachelbart
ISBN: 978-3-945648-10-0
16 Seiten
€ 5,90

NEU!

Dieses Bilderbuch ist inklusiv, benutzerfreundlich und mit großem Einfühlungsvermögen geschrieben. Die Illustrationen sind ansprechend und unterstützen das Erzählen der Geschichte.

Beide Bücher sind in der Medienbibliothek ÖRSG neu zum Ausleihen:

Bei Interesse kontaktieren Sie bitte Romana Malzer von der Medienverwaltung/Archiv der ÖRSG unter
romana.malzer@rett-syndrom.at

In der Medienbibliothek der ÖRSG befinden sich viele weitere Bücher/Medien und können auf Anfrage bei der Medienverwaltung ausgeliehen werden. Die Bücher/DVDs werden per Post versandt (Porto des Hin-Versandes trägt der Verein – bei der Rücksendung der Bücher/Medien übernimmt bitte die ausleihende Person die Portokosten – Danke!)

https://www.rett-syndrom.at/rett-syndrom/rett-syndrom-literatur/

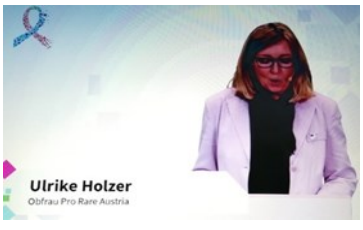
ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft



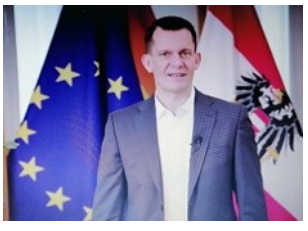
Am Samstag, 26.02.2022 veranstaltete Pro Rare Austria zum zehnten Mal den „Tag der seltenen Krankheiten“. Coronabedingt fand diese Veranstaltung auch heuer virtuell, mit mehr als 100 Teilnehmern, statt.



Der Rare Disease Day wird immer um den 28. Februar gefeiert. Mit „Chain of Light“ wird weltweit die Botschaft der Solidarität zu den Menschen mit einer seltenen Krankheit vermittelt. Heuer ist, wie auch im Vorjahr das Riesenrad, das Ars Electronic Center Linz und die Bergisel Schanze in Innsbruck beleuchtet. Zum ersten Mal schließt sich St. Pölten mit dem Klangturm, dem Festspielhaus und der Dreifaltigkeitssäule der globalen Lichterkette an.





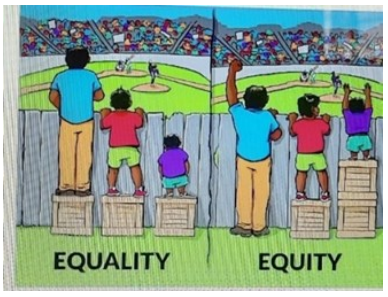


Wie schon in den Jahren zuvor, wurde die Veranstaltung von Frau Pamela Grün moderiert und übergab nach einleitenden Worten und der Vorstellung der Diskussionsteilnehmer an die Obfrau von Pro Rare Austria, Frau Mag. Holzer, welche die Willkommensworte sprach. Videobotschaften übermittelten Nationalpräsident Mag. Wolfgang Sobotka und Gesundheitsminister Dr. Wolfgang Mückstein.



2022 steht der Tag der seltenen Krankheiten unter dem Motto: **Share Your Colours! Zeige Deine Farben!**
So vielfältig seltene Erkrankungen sind, so „bunt“ und vielfältig sind auch die Geschichten der Menschen, die mit ihnen leben. Das Video zum Aktionstag 2022 macht mit kurzen Statements darauf aufmerksam.
https://www.rarediseaseday.org/

„Pro Rare Austria“ feiert 2022 das 10-jährige Bestehen und steht für die Gleichstellung aller Patient*innen in Österreich mit seltenen Krankheiten. **Gleichstellung bedeutet in diesem Fall nicht Gleichbehandlung.** „Gleichbehandlung bedeutet, dass jeder einzelne oder Gruppen von Personen gleiche Ressourcen erhält, um sein Leben zu führen. Gleichstellung jedoch bedeutet für einen Menschen mit einer seltenen Krankheit, dass dieser am sozialen Leben teilhaben kann, und dass auf seine besonderen und speziellen Bedürfnisse Rücksicht genommen wird“, so Obfrau von Pro Rare Austria, Ulrike Holzer.





Dr. Rainer Riedl, Gründer und Ex-Obmann von Pro Rare Austria, sowie Gründer von DEBRA Austria (Schmetterlingskinder), referierte über die 2011 aus der Taufe gehobene „Pro Rare Austria“. Bereits am 29.02.2008 fand in Gemeinschaft mit EURORDIS in Wien der erste Tag der Seltenen Erkrankungen statt. Weltweit wird dieser „Rare Disease Day“ am letzten Tag im Februar begangen. Um wirksam auf die „Seltenen“ aufmerksam zu machen, wurde in Wien bis 2016 ein Marsch mit Plakaten und Transparenten durch die Innenstadt — mit Abschluss am Heldenplatz — veranstaltet. Ab 2017 wurde diese Veranstaltung ins Museumsquartier verlegt.

Pro Rare Austria hat zurzeit 80 Mitglieder. Die Vision ist, den 400.000 betroffenen Menschen in Österreich ein gutes Leben in der Mitte der Gesellschaft zu sichern.
Eine gemeinsame Stimme erhalten Menschen mit seltenen Krankheiten und deren Angehörigen u.a. durch Mitwirkung beim Nationalen Aktionsplan für seltene Krankheiten (NAP.se), dem Projekt „aRAREness“, dem Tag bzw. dem Kongress der seltenen Krankheiten, sowie der „European Conference on Rare Diseases und Orphan Products“ (ECRD).

Pro Rare Austria hat die Vision bis 2030 einen Europäischer Aktionsplan zur „Zielsetzung zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen, an denen sich alle Länder orientieren können“ zu realisieren. Dazu gehört das Neugeborenen Screening, eine frühe Diagnose (innerhalb 1/2 bis 1 Jahr) und somit ein rechtzeitiger Therapiebeginn, Anzahl der bewilligten Therapien (inclusive alternative Therapien) soll auf 1000 erhöht werden, ein gleichberechtigter Zugang für SE-Patienten in Österreich gewährleistet, und die Vulnerabilität soll um 1/3 gesenkt werden.



„Das bedeutet, dass zuerst auf den Menschen, auf ihr Leben und dann erst aufs Geld geschaut wird. Der Therapieerfolg sollte höher bewertet werden als die Kosten dafür. Menschen mit seltenen Krankheiten sind ebenfalls wertvolle Menschen, die nichts dafür können, dass sie mit einer seltenen Erkrankung geboren wurden, bzw. eine teure Therapie benötigen, sofern es überhaupt eine gibt“, sagte Michaela Weigl, Vorstandsmitglied von Pro Rare Austria und Vorsitzende der österreichischen MPS-Gesellschaft (MukoPolySaccaridose).
Wichtige Verbesserungspunkte sind jedoch auch Pflege, Pflegegeld, School Nurse, Community Nurse und eine reibungslose Erstattung für Medikamente die im Erstattungskodex der ÖGK aufgelistet sind.

Michaela Weigl erklärte in ihrem Vortrag am Beispiel von MPS, über die Enzymersatztherapie und wie schwierig es ist, eine Diagnose, sowie die dazugehörige Therapie als auch eine Kostenübernahme der ÖGK zu bekommen. Letzteres ist abhängig vom Point of Service. Des Weiteren erläuterte sie, dass die Kosten für eine Heimtherapie dem System wesentlich billiger kommen. Der Nachteil für die Patient*innen in Heimtherapie ist jedoch, dass nicht unerhebliche Rezeptgebühren anfallen. **In gewissen Fällen ist eine Rezeptgebührenbefreiung möglich, welche vom Familieneinkommen abhängt.**



Die Medikamente für die Enzymersatztherapie befinden sich alle in der „No Box“, welche sich im **Boxensystem des Erstattungskodex (EKO)** vom Dachverband der österreichischen Sozialversicherungsträger befindet. Im EKO sind alle zugelassenen und erstattungsfähigen Arzneimittel, beruhend auf Empfehlung des beratenden Gremiums der Heilmittelverordnung, gelistet. In der „Grünen Box“ sind diese Medikamente frei verschreib bar, diejenigen in der „Gelben Box“ sind chefarztpflichtig. In der „Roten Box“ sind die Medikamente die sich in der Evaluierungsphase befinden. Medikamente in der „No Box“ werden nur in seltenen und in gut begründeten Fällen - wenn es keine anderen Arzneimittel gibt und es therapeutisch zwingend notwendig ist - verschrieben und können erst dann bewilligt werden.



Mag. Dominique Sturz, Obfrau Stellvertreterin von Pro Rare Austria, machte am Beispiel vom Usher Syndrom deutlich, warum eine gesicherte Frühdiagnose so wichtig ist. Aus Erfahrung am Beispiel ihrer Familie zeigte sie auf, dass es einen großen Unterschied macht, ob eine gesicherte Diagnose innerhalb weniger Monate vorliegt oder Jahre dauert. Im Falle ihrer Familie sogar sechszehn Jahre! Aus dem Blickwinkel der betroffenen Familien ist eine gesicherte Frühdiagnose deshalb wichtig, da Differentialdiagnosen ausgeschlossen werden können und die Betroffenen Gewissheit über ihre Krankheiten erhalten. Im Anschluss stellen sich für die Familien Fragen: Sind andere Familienmitglieder davon betroffen? Welche Zukunftsaussichten gibt es? u.vm. Hier geht es um mögliche Vererbung, Familienplanung sowie um eine Prognose der Zukunftsperspektive. Mit einer gesicherten Frühdiagnose erhalten die Betroffenen einen Überblick über Therapieoptionen, Forschung und klinische Studien, sofern diese vorhanden sind. Ebenso sind die psychologischen und sozialen Aspekte nicht zu vernachlässigen.
„Ein gutes Aufklärungsgespräch vor und nach einer Diagnose bzw. einer genetischen Beratung ist sehr wichtig“, erklärte Mag. Sturz.

Dr. Rainer Riedl sprach in seinem zweiten Vortrag über die von ihm initiierte Gründung des Epidermolysis bullosa (EB) Hauses neben der Univ-Klinik für Dermatologie Salzburg. EB ist eine genetische Erkrankung, die sofort nach der Geburt auftritt. DEBRA hat 500 Patient*innen in Österreich und benötigte eine kompetente medizinische Versorgung, die in dem EB-Haus weltweit einzigartig verwirklicht wurde.

Zum Schluss bedankte sich Pamela Grün bei allen Teilnehmern und verabschiedete sich mit den Worten **„Hoffentlich können wir uns nächstes Jahr wieder persönlich im Museumsquartier sehen!“**



An der Veranstaltung nahmen für die Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft Elisabeth Nimmerrichter und Stella Peckary teil.

https://www.prorare-austria.org/
https://www.prorare-austria.org/news/aktuelles/news/arareness-selbsthilfe-und-krankenhaus-in-oesterreich-situationsanalyse/
https://www.mps-austria.at/
https://www.eurordis.org/
https://www.pro-retina.de/netzhauterkrankungen/usher-syndrom/krankheitsbild
https://www.gesundheitskasse.at/cdscontent/?contentid=10007.849156&portal=oegksportal
https://www.debra-austria.org/
https://www.debra-austria.org/schmetterlingskinder/spezialklinik-eb-haus-austria/
www.prorare-austria.org/news/aktuelles/news/rare-disease-day-veranstaltungstipps-und-beitraege/
www.immundefekte.info/immundefekt/aktuelles/meldungen/02.2022-rare-disease-day-2022.php
https://www.eurordis.org/de/news/ein-neues-politisches-rahmenwerk-der-eu-acht-empfehlungen-damit-keiner-mit-einer-seltenen-erkrankung-zuruckgelassen-wird
https://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/



ECRD (Europäische Konferenz für Seltene Erkrankungen)



27.06-01.07.2022 virtuell

Die ECRD (Europäische Konferenz für Seltene Erkrankungen) ist weltweit als die größte, von Patienten geleitete Veranstaltung zur Politik für seltene Krankheiten anerkannt, bei der ein gemeinsamer Dialog, Lernen und Gespräche stattfinden, die die Grundlage für die Gestaltung einer zielgerichteten Politik für seltene Krankheiten bilden und wichtige und innovative Diskussionen auf nationaler und internationaler Ebene ermöglichen.

https://www.rare-diseases.eu/programme/

Informationen aus den Bundesländern



Seit 1. März 2022 wurde in jedem Wiener Bezirk flächendeckende und zusammenhängende Kurzparkzonen und das Parkpickerl für die jeweiligen Bezirks-Bewohner*innen eingeführt. Der Preis und die Parkdauer wurden für alle Bezirke vereinheitlicht. www.vqo.at/info/parkpickerl-in-wien

Für Menschen mit Behinderungen wird von den Magistratischen Bezirksämtern in Wien bei Ausstellung des Parkpickerls eine Ermäßigung gewährt. Die Verwaltungsabgabe beträgt nur € 1,81 an Stelle von € 35,70 (somit eine Ersparnis von € 33,89). Voraussetzung ist die Vorlage eines vom Sozialministeriumservice (vormals Bundessozialamt) ausgestellten Behindertenpasses.

Hinweis: Wenn Sie Inhaber eines Parkausweises gemäß § 29 b StVO sind, brauchen Sie kein Parkpickerl. Sie können in der Kurzparkzone ohne zeitliche Beschränkung und gebührenfrei parken.
www.oeamtc.at/news/wien/faq-kurzparkzonen-ab-1-maerz-2022-48016952

ÖRSG

☐ Wir sind umgezogen und meine Adresse hat sich geändert

☐ Meine Telefonnummer hat sich geändert

☐ Meine E-Mail-Adresse hat sich geändert

Sie wollen weiterhin Informationen, E-Mail und den Rundbrief der österreichischen Rett-Syndrom-Gesellschaft erhalten?

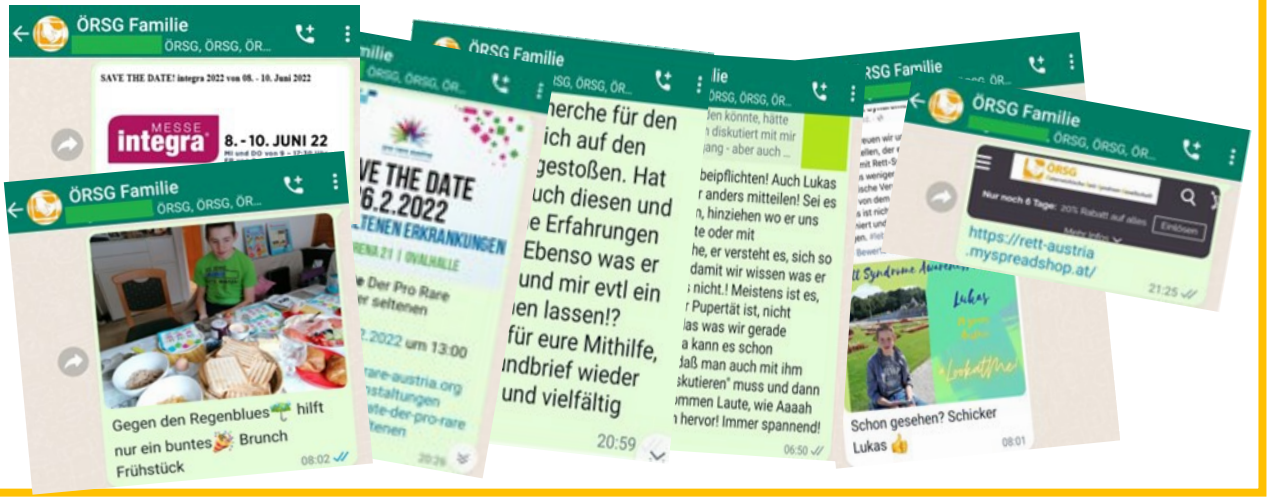
Dann teilen Sie uns bitte Ihre neue Adresse, Telefonnummer oder E-Mail-Adresse unter info@rett-syndrom.at mit.



Die „ÖRSG-Familie“ – unsere WhatsApp-Gruppe für Angehörige

In der WhatsApp „ÖRSG-Familie“ Gruppe, die seit 2020 besteht, können sich Angehörige (meist Rett -Eltern) mittels Chats, Sprachnachrichten oder Bild- und Videotelefonie austauschen und lernen dabei neue Familien kennen.

Bei Interesse kontaktieren Sie bitte Romana Malzer (Medienverwaltung der ÖRSG): Tel: 0664/8251223



Ausflugstipp ins Burgenland

RUND UMS MOOR



Zwischen den Orten Rohr, Eisenhüttl und Heugraben im Burgenland, befindet sich der Eingang zum Moor im Zickental. Dieses Moor ist das größte Niedermoor im pannonischen Raum. Die tiefste Stelle ist 12 m tief. Aufgrunddessen wurde festgestellt, dass das Moor 12.000 Jahre alt ist. Die Wege wurden größtmöglich so angelegt, dass diese barrierefrei mit Rollstuhl befahr-, oder mit Stock und Krücken begehbar sind.





Nachdem wir das Tor zum Moor passiert haben, ging es auf ebener Wiese weiter.
Über insgesamt fünf Brücken konnten wir die verschiedensten Stationen u.a. zum „Garten der Sinne“, zum Auwald und zur Moorsuhle besuchen. Beim Rastplatz konnten wir einen Storch und die „Zickentaler Moorochsen“ beobachten.



Mit der „Hearonymus-APP“ hatten wir die Möglichkeit, einen kostenlosen Audio- und Videoguide herunterzuladen, der uns einzelne Stationen erklärte.



Der natürliche Weg war mit dem Rollstuhl gut zu befahren. Der Knüppelweg war jedoch eine Herausforderung. Da der Weg beim Moorloch sehr natürlich gehalten wurde, war dann mit dem Rollstuhl dieser Weg für uns zu Ende. Mit z.B. dem leichten geländetaugliche und wasserfesten Hippocampe wäre der Weg möglicherweise noch besser zu befahren gewesen (siehe Seite 43).

Trotz allem war es ein schöner und informativer Spaziergang.







https://www.lust-auf-moor.at

Lukas Nimmerrichter mit Mama Elisabeth und Papa Franz

Hilfsmittel im Fokus

Tischset mit METACOM-Symbolen



Diese UK-tauglichen Tischsets sind 420 mm x 297 mm (Format A3) groß und bestehen aus 1,6 mm starkem Vinyl. Sie sind rutschfest und lichtecht. Die Oberfläche ist leicht zu reinigen.

Es gibt ein Frühstück/Abendessen bzw. Mittagessen Tischset.
Der Nutzer kann leichter über das Essen reden, wie es schmeckt bzw. worauf er gerade Appetit hat.



Auch für das „modeln“ kann dieses Tischset in der unterstützten Kommunikation eingesetzt werden (siehe Buchtipp „Die UK -Ideenkiste-Unterstützte Kommunikation“ im Rundbrief September 2021).

Kosten pro Set € 16,80

https://www.bild-boxen.de/tischsets-1.html
Internetzugriff 01-2022

HIPPOCAMPE



Der Hippocampe ist ein geniales Fortbewegungsmittel für alle Einsatzbereiche, in denen ein normaler Rollstuhl seine Grenzen erreicht.

Dieser Geländerollstuhl ist 17 kg leicht und vielseitig verwendbar. Ob bei Wanderungen in den Bergen oder im Wald, im Schnee oder am Strand. Da er leicht zusammenlegbar ist, ist er auch im Urlaub unentbehrlich.



Der Outdoor-Rollstuhl ist in vier Größen verfügbar und kann optional mit Armlehnen, einer Kopfstütze und einen Brust- oder Bauchgurt ausgestattet werden. Der Hippocampe ist für maximal 130 Kilo zugelassen. Die Sitzfläche ist mit einem schnelltrockenen Stoff bezogen. Das Gestell ist aus rostfreiem Edelstahl und eloxiertem Aluminium.

€ 2.990,00

https://www.funshop.at/produkt/hippocampe-freizeit-und-outdoor-rollstuhl/

Internetzugriff 01-2022

ERFAHRUNGSBERICHT



Wir haben für Vici für unseren Urlaub einen geländegängigen Rollstuhl gesucht.
Wir recherchierten und kamen auf den Hippocampe. In Wien fanden wir dann ein Geschäft, über welches wir den Hippocampe dann kaufen konnten. Außerdem haben wir auch mit dem Vertreter in Deutschland telefoniert und den Hersteller in den Niederlanden per E-Mail kontaktiert.



Da es nicht immer leicht ist, ein Geschenk für unsere Kinder zu finden, haben wir Vici den Hippocampe zum Geburtstag geschenkt.

Im Juli bei herrlichem Sonnenschein bekam sie dann ihr Geschenk im Zuge einer Kasperlaufführung gestaltet von der Familie.
Im Urlaub kam er dann gleich zum Einsatz und wir waren ganz begeistert.
Wir fahren über Unebenheiten als gäbe es diese nicht.
Vici sitzt ganz entspannt in ihrem Hippocampe. Im normalen Rollstuhl sind solche Ausflüge eine Qual für Sie und auch für uns. Da ist sie dann ganz unsicher und verkrampft. In ihrem Hippocampe jedoch nicht!

Wir fahren im Wald, auf Schotter, auf Asphalt, man könnte sogar ins Wasser fahren, aber das haben wir noch nicht ausprobiert. Angeblich schwimmt der Hippocampe.



Heuer gab es dann zu Vicis Geburtstag die E-Variante!
Wir suchten wieder nach einem Geschenk und wurden dieses Mal in Pfaffstätten fündig: ein E-Lastenrad!
Andreas hat den Teil für die Lastenbox so umgebaut, dass wir unseren Hippocampe darauf platzieren und so Ausflüge mit Fahrrad und Rollstuhl machen können.

Vici hat Riesenfreude damit und wir auch, denn geht es unseren Kindern gut, dann ist auch für uns das Leben lebenswerter.

Liebe Grüße
Familie Pulz

https://www.familybikes.at/





Mein Papa hat den Hippocamp schneefit gemacht

Wusten Sie ...



Anrechnungsbestimmungen von € 60,00 der erhöhten Familienbeihilfe auf das Pflegegeld

Das Bundespflegegeldgesetz (BPGG) hat zum Ziel, pflegebedürftigen Menschen durch die Gewährung von Pflegegeld die erforderliche Pflege und Betreuung zu sichern. Das Pflegegeld soll pflegebedingte Mehraufwendungen pauschal abgelten und dazu beitragen, ein selbstbestimmtes und an den persönlichen Bedürfnissen orientiertes Leben zu führen. Das bedeutet, dass das Pflegegeld eine zweckgebundene Leistung ist, die ausschließlich zur Abdeckung eines ständigen Betreuungs- und Hilfsbedarfs bestimmt ist und daher auch keine Einkommenserhöhung darstellt.

In § 7 BPGG ist normiert, dass Geldleistungen, die wegen Pflegebedürftigkeit nach anderen bundesgesetzlichen oder ausländischen Vorschriften gewährt werden, auf das Pflegegeld nach dem BPGG anzurechnen sind. Von der Erhöhung der Familienbeihilfe für erheblich behinderte Kinder gemäß § 8 Abs. 4 des Familienlastenausgleichsgesetzes ist ein Betrag in Höhe von 60 € monatlich anzurechnen.

Der Erhöhungsbetrag zur Familienbeihilfe, der für erheblich behinderte Kinder geleistet wird, soll den behinderungsbedingt höheren Unterhaltsaufwand abdecken, wobei ein Teil der Abdeckung pflegebedingter Mehraufwendungen und ein Teil der Finanzierung anderer behinderungsbedingter Mehraufwendungen, wie etwa therapeutischer Maßnahmen, dient.

Da somit ein Teil des Erhöhungsbetrages zur Familienbeihilfe dem gleichen Zweck wie das Pflegegeld dient, wird – zur Vermeidung von Doppelleistungen – ein Betrag von € 60,00 auf das Pflegegeld angerechnet. Eine Bestimmung zur Anrechnung eines Teils der erhöhten Familienbeihilfe auf das Pflegegeld war bereits in der Stammfassung des BPGG aus dem Jahr 1993 enthalten. Zum damaligen Zeitpunkt war der Erhöhungsbetrag der Familienbeihilfe für erheblich behinderte Kinder zur Hälfte auf das Pflegegeld anzurechnen.

Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz
Sektion IV – Pflegevorsorge, Behinderten- und Versorgungsangelegenheiten
Gruppe B/Abteilung 4 – Grundsatzfragen der Pflegevorsorge/Pflegegeld
11.06.2021
Quelle: Facebook -Enthindert – Eltern und Angehörigen Gruppe Österreich -Austauschgruppe



Wussten Sie ...

Pflegegeld im Jahr 2022

Auch im Jahr 2022 wurde das Pflegegeld um den jährlichen Anpassungsfaktor erhöht. Dieser bringt im kommenden Jahr ein Plus von 1,8 Prozent. In der ersten Stufe erhält man damit künftig € 165,40 (bisher € 162,50).

Das Ausmaß des Pflegegeldes richtet sich nach dem Pflegebedarf. Es sind sieben Stufen vorgesehen. Erforderlich ist ein Pflegebedarf von mehr als 65 Stunden pro Monat. Die Anzahl der Stunden des monatlichen Pflegebedarfs wird im Rahmen einer Begutachtung durch eine Ärztin/einen Arzt oder eine Pflegefachkraft festgelegt.

Das Pflegegeld wird zwölf Mal pro Jahr monatlich im Nachhinein ausbezahlt. Vom Pflegegeld werden keine Lohnsteuer und kein Krankenversicherungsbeitrag abgezogen.

Bei Bezug von erhöhter Familienbeihilfe werden € 60,00 vom Pflegegeld abgezogen.

https://www.oesterreich.gv.at/themen/soziales/pflege/4/Seite.360516.html

Pflegebedarf in Stunden pro Monat	Pflegestufe	Betrag in Euro monatlich (netto)
Mehr als 65 Stunden	1	€ 165,40
Mehr als 95 Stunden	2	€ 305,00
Mehr als 120 Stunden	3	€ 475,20
Mehr als 160 Stunden	4	€ 712,70
Mehr als 180 Stunden, wenn ein außergewöhnlicher Pflegeaufwand erforderlich ist	5	€ 968,10
Mehr als 180 Stunden, wenn • zeitlich unkoordinierbare Betreuungsmaßnahmen erforderlich sind und diese regelmäßig während des Tages und der Nacht zu erbringen sind oder • die dauernde Anwesenheit einer Pflegeperson während des Tages und der Nacht erforderlich ist, weil die Wahrscheinlichkeit einer Eigen- oder Fremdgefährdung gegeben ist	6	€ 1.351,80
Mehr als 180 Stunden, wenn • keine zielgerichteten Bewegungen der vier Extremitäten mit funktioneller Umsetzung möglich sind Oder • ein gleich zu achtender Zustand vorliegt	7	€ 1.776,50

Wusten Sie ...



Es gibt die verschiedensten Möglichkeiten die Pflege zu dokumentieren, u.a. gibt es viele verschiedene Apps. Hier werden zwei davon vorgestellt.

Wer lieber handschriftlich ein Pflegetagebuch führt, findet bei dem nebenstehenden Link praktische Tipps zu diesem Thema.

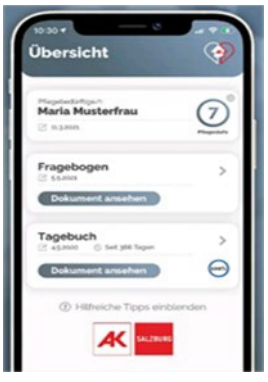


https://tirol.arbeiterkammer.at/service/broschuerenundratgeber/Soziales/Das_Pflege-Tagebuch.html

---

Meine Pflegegeld App

Diese App der Arbeiterkammer Salzburg hilft Ihnen beim Dokumentieren der laufenden Betreuungs- und Pflegearbeit. Durch eine Einmalabfrage gibt die App eine rasche Übersicht über einen möglichen Pflegegeldanspruch.
In dieser App abgespeicherte PDF Dokumente können auch ausgedruckt oder verschickt werden.



Hier geht's zum Download:

https://sbg.arbeiterkammer.at/mein_pflegegeld

Pflegeldhilfe App

Mit der App Pflegegeldhilfe können Sie mittels einfacher Fragen die zustehende Pflegegeldstufe berechnen. Diese Berechnung ist kostenlos möglich.

In der Vollversion können Sie dann auch den tatsächlichen Aufwand in der Pflege dokumentieren. Die Unterlagen dem Gutachter vorlegen und für den Fall einer nicht korrekten Einstufung die Unterlagen aus der App zur kostenlosen Rechtsberatung senden.

Hier geht's zum Download:

https://www.pflegegeldhilfe.at/

https://apps.apple.com/at/app/pflegegeldhilfe/id1484326501

Wussten Sie ...

Gratisvignette

Menschen mit Behinderungen haben Anspruch auf eine Gratis-Jahresvignette, sofern die Kund*innen im Besitz eines Behindertenpasses mit dem Zusatz „Unzumutbarkeit der Benützung öffentlicher Verkehrsmittel“ und somit von der motorbezogenen Versicherungssteuer befreit sind.

Ab 1. Jänner 2022 können alle Kund*innen, die Anspruch auf eine Gratis-Vignette für Menschen mit Behinderungen haben, auch eine Jahreskarte für alle Mautstellen (mit Ausnahme der A 11 Karawankenautobahn) **um sieben Euro kaufen.**

Der Kauf erfolgt einfach ohne zusätzliche Unterlagen und kann direkt in der Mautspur bei einer Durchfahrt erfolgen, ein eigener Besuch in der Hauptmautstelle entfällt.
Die Karte ist ab dem Ausstellungsdatum ein Jahr gültig und gilt mit Ausnahme der A 11 Karawanken Autobahn auf allen österreichischen Streckenmautabschnitten.

Für Einzelfahrten auf Streckenmautabschnitten gibt es keine Ermäßigung.
https://www.asfinag.at/maut-vignette/streckenmaut/faqs-streckenmaut/



Eine Welt.
Ein Rett-Syndrom.
Zusammen sind wir stark.

Ben und seine Frau Cari bekamen im vergangenen Jahr die Diagnose Rett-Syndrom für ihre ältere Tochter. Mit der Unterstützung und Erlaubnis des Musikers Ben Bostick wurde sein Video **"Lucky Us"**© für alle Rett-Familien auf der Welt neu produziert, als Botschaft an die Welt.

An diesem Video haben sich Familien aus 21 Nationen beteiligt.
Es wurde zwei Videos produziert. Diese zeigen wie viele wir sind und vor allem, wie viel uns verbindet, auf welchem Kontinent auch immer wir leben.

Lucky us one world:
https://www.youtube.com/watch?v=VkhFRfutQbc
Lucky us one world families:
https://www.youtube.com/watch?v=YJuB7nWJ-sY

Danke an
- Rett Syndrom Deutschland e.V., rett-syndrom-deutschland.eV.
- Claudia Petzold,
- Rett-Syndrom Elternhilfe - Landesverband Nord e.V.
- Annette Heilmann, rett-syndrom-elterhilfe.de
- Barbara Bloch, rett-syndrom-elterhilfe.de

und an
- Ben Bostick

https://www.benbostick.com/

Wir wünschen Euch viel Freude beim Anschauen. Teilt das Video mit Euren Familien, mit Freunden, in den sozialen Netzen: Es möge um die Welt gehen!

Originalvideo
Ben Bostick “Lucky us” official video:
https://www.youtube.com/watch?v=Jf7eAUIbY7c

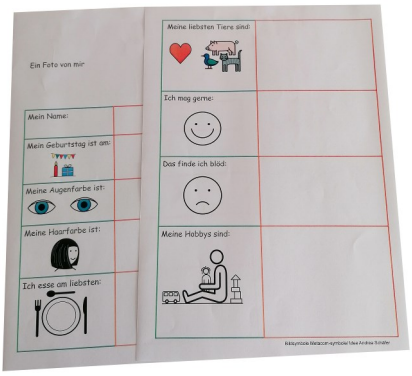


Geschenk für Geburtstag oder Weihnachten gesucht?



© Nimmerrichter

Jeder kennt vielleicht noch die Poesiealben oder Stammbücher, in denen sich Freunde, Verwandte oder Eltern einschreiben konnten. Wenige Einträge waren davon mit Bildern oder Fotos ausgeschmückt.



Heute gibt es Freundschaftsbücher, die auch für Menschen tauglich sein können, die Unterstützte Kommunikation (UK) einsetzen.

Unter www.bild-boxen.de/freundschaftsbuch.html, Homepage von Frau Schäfer, finden Sie einige Beispiele wie Freundschaftsbücher ausgefüllt aussehen können. Ebenso gibt es Vorlagen für Freundschaftsbücher mit METACOM-Symbolen,
© Annette Kitzinger, zum Downloaden.

Eine Vorlage mit PCS-Symbolen (©tobiiDynavox) als Boardmaker-6-Datei sowie auch als PDF-Datei finden Sie in den LIFEtool UK-Tipps mit dem Suchbegriff „Freundschaftsbuch“:
https://www.lifetool.at/beraten/rat-tat/uk-tipp/uk-tipps/ehemalige-vorlagen/2015-uk-freundschaftsbuch-mit-symbolen/

Wie können UK-taugliche Freundschaftsbücher gestaltet sein?



Da Bilder, Symbole etc. mehr Platz benötigen, ist eine A4-Mappe von Vorteil.
Auf den vorformulierten Freundschaftsbuchblättern befinden sich u.a. Fragen zur eigenen Person, Lieblingsessen, Lieblingstiere, Hobbys usw.
Damit das Freundschaftsbuch UK-tauglich wird, sollte nur das Notwendigste geschrieben werden, besser sind Symbole, Fotos oder Zeichnungen. So können die UK-Nutzer*innen den Inhalt besser verstehen.



Solche Freundschaftsbücher können auch ein sehr schönes Geschenk sein, besonders wenn Freund*innen dieses erstellen, austauschen o-

der gemeinsam ansehen.



Eine weitere neue Variante ist auch das „Sprechende Freundebuch mit METACOM-Symbolen“, welches durch den Einsatz eines sprechenden Stiftes (AnyBookReader) auch vertont werden kann.
Auch in diesem Buch können sich alle mit ihren Steckbriefen, Bildern, Stickern und Sprachaufnahmen verewigen. So wird das sprechende Freundebuch zu einem ganz besonderen Erinnerungsschatz!
https://anybookreader.de/produkte/freundebuch/ oder sogar hier bei Weltbild mit der Bestellnummer 140578559:

Anybook Reader

Der Anybook Audiostift ist ein Sprachausgabegerät in Stiftform, mit dem Buchseiten, Gegenstände etc. vertont werden können. Jedes gewünschte Objekt wird mit einem Sticker beklebt. Um dem Sticker eine Aufnahme zuzuweisen, wird der Audiostift auf den Aufkleber gehalten und der gewünschte Text aufgenommen.

Die Wiedergabe erfolgt ebenfalls durch Berührung des Stickers mit dem Audiostift. Ein optisches Lesegerät liest den Code aus und ruft die Sprachaufnahme ab.

Die Aufnahmekapazität des Geräts umfasst 200 Stunden, die dauerhaft gespeichert werden können. Im Lieferumfang finden sich 120 fertige Sticker mit lustigen Sounds und 280 freie Sticker (200 weiße und 80 transparente Aufkleber) für eigene Aufnahmen, sowie Steuerungssticker.
Weitere Sticker können zusätzlich nachbestellt werden.



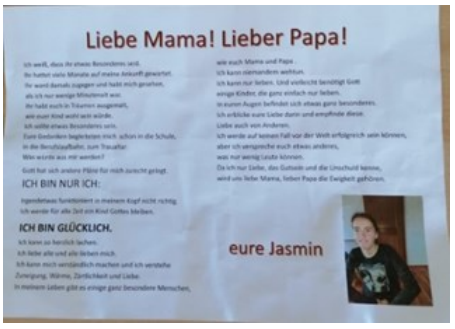
Auf der Homepage des AnybookReaders sind unter dem Menü-Punkt „BestPractice“ jede Menge toller Anwendungsideen zu finden!

https://anybookreader.de/
https://www.betzold.at









Diesen Brief hat eine liebe, ältere Nachbarin an Familie Kasbauer geschrieben!
Sie hat sich Gedanken gemacht, was Jasmin ihren Eltern sagen würde, könnte sie sprechen!

Liebe Mama! Lieber Papa!

Ich weiß, dass ihr was Besonderes seid.
Ihr hattet viele Monate auf meine Ankunft gewartet.
Ihr wart damals zugegen und habt mich gesehen,
als ich nur wenige Minuten alt war.

Ihr habt euch in Träumen ausgemalt,
wie euer Kind wohl sein würde.
Ich sollte etwas Besonderes sein.
Eure Gedanken begleiteten mich schon in die Schule,
in die Berufslaufbahn, zum Traualtar.
Was würde aus mir werden?

Gott hat sich andere Pläne für mich zurechtgelegt.

Ich bin nur ich!

Irgendetwas funktioniert in meinem Kopf nicht richtig.
Ich werde für alle Zeit ein Kind Gottes bleiben.

Ich bin glücklich!

Ich kann so herzlich lachen.
Ich liebe alle und alle lieben mich.
Ich kann mich verständlich machen und ich verstehe
Zuneigung, Wärme, Zärtlichkeit und Liebe.
In meinem Leben gibt es einige ganz besondere Menschen,
wie euch Mama und Papa!
Ich kann niemanden wehtun, ich kann nur lieben!
Vielleicht benötigt Gott, einige Kinder, die nur lieben

In euren Augen befindet sich etwas ganz Besonderes:
Ich erblicke eure Liebe darin und empfinde diese.
Liebe auch von anderen!

Ich werde auf keinen Fall vor der Welt erfolgreich sein können,
aber ich verspreche euch etwas anderes, was nur wenige Leute können:
Da ich nur Liebe, das Gutsein und die Unschuld kenne,
wird uns liebe Mama und Papa die Ewigkeit gehören.

Eure Jasmin

Mai 2022

ÖRSG

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

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

www.rett-syndrom.at

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

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 by ÖRSG