

Das Eltern- und Betroffenenseminar der Arbeitsgruppe TRPS & MHE in Bielefeld

Von Fanny Kozanecki und Karin Lemke

Vom 10. bis 12. November 2017 fand das Eltern- und Betroffenenseminar unserer AG in der Jugendherberge Bielefeld statt, das wir traditionell wieder gemeinsam mit der Arbeitsgruppe Hypochondropasie durchführten. Es erwartete uns ein Wochenende mit einem spannenden Programm aus Fachvorträgen und Workshops, das auch Raum und Zeit für die individuelle Beratung durch die eingeladenen Referenten sowie für den persönlichen Austausch versprach.

Bielefeld empfing uns mit Regen und so waren wir froh, als wir in der modernen und freundlich eingerichteten Jugendherberge ankamen, die viele von uns bereits durch unser Treffen im Jahr 2012 in guter Erinnerung hatten. Die Kinder drehten gleich einmal eine Runde durch das Foyer.



Kindertaxi im Foyer

Nachdem alle Teilnehmer eingetroffen (allein aus unserer Gruppe kamen mehr als 40 Personen) und die Zimmer bezogen waren, begann das Seminar mit einer offiziellen Begrüßung durch Julika Innig vom Vorstand des BKMF und den beiden AG-Leiterinnen Maren Wissing und Karin Lemke. Dann stellten sich die Kinderbetreuer vor und nahmen die Kinder gleich in die nach Alter gestaffelten Gruppen mit.

Wir Erwachsenen fanden uns im Anschluss zu einem ersten Austausch in unserer Arbeitsgruppe gemeinsam mit unseren Referenten Dr. med. Joachim Lauen, leitender Arzt der Kinderorthopädie an der BG Unfallklinik Murnau und Dr. rer. nat. Hermann-Josef Lüdecke, Molekulargenetiker am Universitätsklinikum Düsseldorf zusammen. Beide Spezialisten sind unserer Arbeitsgruppe seit Jahren eng verbunden.



Dr. med. J. Lauen



Dr. rer. nat. H.-J. Lüdecke

Nach einer kurzen Vorstellungsrunde – gut die Hälfte der Teilnehmer hatte bereits an früheren Seminaren teilgenommen, die übrigen waren zum ersten Mal dabei – tauschten wir uns über Neuigkeiten in Zusammenhang mit TRPS und MHE aus.

So stellte Dr. Lauen ein neues Rehaprogramm namens „Gipfelstürmer“ vor, das u.a. auf die Bedürfnisse von MHE- und TRPS-Patienten abgestimmt ist und in Garmisch-Partenkirchen angeboten werden soll. Dieses Programm sieht vor, dass Kinder und Jugendliche im Anschluss an die Ausheilungsphase nach einer OP eine gezielte 2-wöchige Aufbautherapie unter fachkundiger Anleitung bekommen, die später selbständig im Heimatort fortgeführt werden kann.

Unsere AG-Leiterin Dr. Karin Lemke informierte uns über den aktuellen Forschungsstand einer Studie zu einer ersten medikamentösen MHE-Therapie mit dem Wirkstoff Palovaroten. Diese Substanz wurde in den letzten Jahren für die Therapie von Patienten mit Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) getestet. FOP ist eine äußerst schwerwiegende, lebensbedrohliche Erkrankung, bei der Binde- und Muskelgewebe sowie Sehnen durch einen Defekt auf Chromosom 2 in Knochengewebe umgewandelt werden, also ein völlig anderer Mechanismus als bei der Entstehung von Exostosen.

Die amerikanische MHE-Foundation um Sarah Ziegler setzt sich nun dafür ein, dass Palovaroten auch auf eine Wirksamkeit bei MHE-Patienten getestet werden soll. Die Untersuchungen befinden sich derzeit noch in einer sehr frühen, noch nicht auf den Menschen ausgeweiteten Phase. Eine erste Studie an erwachsenen Mäusen zeigte eine verminderte Ausbildung der Exostosen bei den Mäusen, die mit Palovaroten behandelt wurden im Vergleich zu unbehandelten Mäusen. Zu dem Thema entspann sich eine angeregte Diskussion mit unseren Referenten.



Diskussion am Freitagabend

Wir werden die Mitglieder unserer Gruppe über den Stand der Entwicklungen zu dieser Thematik auf dem Laufenden halten. - Anschließend ließen wir den Abend in gemütlicher Gesprächsrunde in der Bar der Jugendherberge ausklingen.

Am Samstagvormittag standen zwei Fachvorträge auf dem Programm:

So referierte Dr. Lauen zum Thema „Behandlungsstrategien und Risiken bei MHE und TRPS“.

Sein besonderes Augenmerk lag auf der Erklärung, dass es wichtig ist, Exostosen rechtzeitig abzutragen, um Achsfehlstellungen und Gelenkdeformationen vorzubeugen. Insbesondere bei den paarigen Knochen von Unterarmen und Unterschenkeln ist das von Bedeutung. Werden die Exostosen in diesem Bereich zu groß, erfolgt eine Überbrückung der Knochen über die Exostosen, in der Folge sind die Beweglichkeit und das Wachstum der betreffenden Knochen stark eingeschränkt. Wird der richtige Zeitpunkt für eine Operation verpasst, sind zusätzliche Operationen beispielsweise zur Verlängerung von Elle oder Wadenbein und zur Wiederherstellung der Gelenkfunktion nötig.

Auch die bei MHE-Patienten verstärkte Blutungsneigung, insbesondere bei großen Knochenwunden nach Exostosenabtragungen, wurde thematisiert. Um den Nachblutungen und der folgenden Hämatombildung entgegenzuwirken, wird an der BGU Murnau seit mehr als einem Jahr erfolgreich Tranexamsäure als Fibrinolysehemmer eingesetzt. Dies führt dazu, dass sich die unmittelbar in der OP-Region gebildeten Gerinnsel nicht sofort wieder auflösen, sondern die frische Knochenwunde verkleben und somit die Blutung stoppen. Die Gabe von Tranexamsäure hat zu einer verbesserten Wundheilung und einer Verringerung von Komplikationen durch Bildung großer Hämatome geführt.

Im Anschluss an seinen Vortrag nahm sich Dr. Lauen Zeit für Einzelgespräche zu individuellen Fragestellungen. Die Nachfrage war immens und so dauerten die Gespräche bis in den späten Abend hinein an. Als AG sind wir sehr dankbar, einen solch engagierten und kompetenten Arzt als Ansprechpartner für unsere oft sehr komplexen orthopädischen Probleme zu haben.



angeregte Gespräche in der Kaffeepause

Den zweiten Vortrag des Tages hielt Dr. Lüdecke. Er trug über „Genetische Veränderungen bei den Trichorhinophalangealen Syndromen und Multiplen Kartilaginären Exostosen“ vor. Dr. Lüdecke berichtete in seinem Beitrag über den aktuellen Stand der Forschung zu beiden Erkrankungen. Er erklärte, welche Chromosomen und Gene bei den Betroffenen verändert sein können und welche Auswirkungen dies für die Patienten haben kann. Je nach Größe der Deletion, also des fehlenden DNA-Abschnittes, und mit wachsender Zahl betroffener Gene nimmt die Schwere des Krankheitsbildes zu.

So ging Dr. Lüdecke auf Patienten ein, die neben einer Deletion bzw. Veränderung im EXT1-Gen auf Chromosom 8 auch eine Deletion bzw. Veränderung im TRPS1-Gen haben. Bei ihnen ist der gesamte Chromosomenabschnitt zwischen diesen beiden Genen betroffen, so

dass das resultierende Krankheitsbild, TRPSII, schwerwiegend für die Betroffenen ist. Ähnlich verhält es sich bei Patienten, bei denen nicht nur eine Deletion des EXT2-Gens auf Chromosom 11 vorliegt, sondern u.a. auch das benachbarte Gen ALX4 fehlt. Die Patienten leiden unter dem sogenannten Potocki-Schaffer-Syndrom und haben zusätzlich zu den multiplen kartilaginären Exostosen sogenannte Parietalforamina; verschiedene, vergrößerte Öffnungen an der Schädeldecke.

Aber auch Punktmutationen, die also eigentlich „nur“ den Austausch bzw. das Fehlen einer Base bedeuten, können zu schweren Krankheitsverläufen führen, nämlich dann, wenn dieser Fehler zum Ablesen einer veränderten Aminosäure führt. Geschieht dies in einer sogenannten codierenden Region, d.h. einem DNA-Abschnitt, der eine bestimmte Funktion ausübt, kann dies zum Verlust eines Proteins und somit auch zum Verlust der Funktion des betroffenen Gens führen. Dies kann z.B. bei TRPSIII-Patienten der Fall sein und große gesundheitliche Problemen nach sich ziehen.

Durch die verfeinerten, modernen Analysetechniken ist heute eine deutlich konkretere Beratung der Betroffenen möglich, so dass auch die medizinische Betreuung auf die Untersuchungsergebnisse abgestimmt werden kann. Dr. Lüdecke führte nach seinem Vortrag persönliche Konsultationen zu genetischen Fragestellungen wie Vererbungsrisiken und Merkmalsausprägung etc. durch.

Wir möchten uns an dieser Stelle noch einmal ganz herzlich bei unseren beiden Referenten für ihren großen Einsatz bedanken!

Parallel zu den beiden sich an Eltern und erwachsene Betroffene richtenden Fachvorträgen führten die Diplom-Sozialpädagoginnen Britta Enders und Maren Wissing im Rahmen der Kinderbetreuung Workshops unter dem Titel „Herausforderungen im Alltag: Meine Sicht auf die Welt und die Sicht der Anderen auf mich“ durch.



Unser Jugendgruppe

Dabei befragten sie die Kinder und Jugendlichen u. a. zu deren Umgang mit den Blicken Anderer, die sie möglicherweise auf sich ziehen, und dem oft von Operationen und den damit verbundenen Krankenhausaufenthalten, Schmerzen und Einschränkungen geprägten Alltag.

Die anonymisierten Antworten der Kinder und Jugendlichen wurden am Nachmittag den Eltern und erwachsenen Betroffenen vorgestellt, wodurch eine rege Diskussion um die dazugehörige Elternperspektive entstand.



Bei der Elternrunde

Die Jüngsten aus unserer Gruppe spielten derweil mit den Betreuern und bereiteten Geheimnisse für den Abend vor, während die „mittlere“ Kindergruppe nach dem Workshop fröhlich durch das Foyer tobte...



Im Anschluss besprachen wir weitere Vorhaben unserer Arbeitsgruppe. So wird wegen des breiten Interesses auch der „Neuen“ bereits ein nächstes Wochenendtreffen für den November 2018 geplant ☺. Vorschläge für geeignete Jugendherbergen (möglichst in der Mitte Deutschlands, auch mit Doppel- und Einzelzimmern) könnt ihr gern an Marion Griesmeier weiterleiten, die angeboten hat, sich wieder in bewährter Weise darum zu kümmern! Lena Greve und Felix Honka werden Ansprechpartner für junge Erwachsene, erreichbar dann über die Homepage unserer AG beim BKMF, und Heike und Timo Ruhl werden sich weiterhin um die Fragen von Exostosenbetroffenen bei Facebook kümmern. Diese Möglichkeit wollen wir auch noch für TRPS-Betroffene einrichten...

Den geselligen Höhepunkt des Seminars bildete der schon traditionelle, gemeinsame „Bunte Abend“ beider Arbeitsgruppen am Samstag.

Die Kinder führten mit einem Tanz ihre selbst gebastelten Laternen vor und beim „1, 2 oder 3“ – Quiz wetteiferten gleich drei Teams um den Sieg



Im Anschluss hieß es wieder: „Marions Gedächtnistraining“, bei anspruchsvollem Kopfrechnen und einem Märchenquiz waren Jung und Alt gefragt.

Spät abends, schon nach 22:00 Uhr (!), hatten alle, die es wünschten, auch bei Dr. Lauen ihre Beratung bekommen, dann endlich stieß auch er zu unserer Runde und wurde als Dank für seine Geduld und Ausdauer mit einem donnernden Applaus begrüßt. Während die einen anschließend ausgelassen zur von DJ Fabian aufgelegten Musik tanzten, saßen die anderen noch in fröhlicher Runde bis tief in die Nacht hinein zusammen.



So schön war der Bunte Abend – Impressionen von Konrad, 5 Jahre

Am Sonntagvormittag referierte Rechtsanwältin Gertrud Schröder aus Münster zum Thema „Beantragung von SBA, Hilfsmitteln und Parkausweisen etc.“.

Dabei erläuterte sie den Beantragungsprozess sowie Widerspruchsmöglichkeiten bei einer Ablehnung und Alternativen dazu. Vor einer Beantragung sollte man noch einmal alle wichtigen Ärzte konsultieren und das Vorhaben mit ihnen besprechen. Die Arztbriefe werden dann nach Antragstellung von den Behörden direkt angefordert, auf diese Weise spart man Gebühren und Kopierkosten für die Arztbriefe. Sollte ein Widerspruch nötig werden, reicht zunächst ein kurzes formales Anschreiben innerhalb der Frist zur Anmeldung des Widerspruchs aus. Die ausführliche Begründung des Widerspruchs kann dann in Ruhe verfasst und nachgereicht werden. Interessant ist dem Zusammenhang sicherlich, dass bei einem Verfahren vor dem Sozialgericht keine Prozesskosten anfallen. Allerdings müssen Kosten für einen Rechtsbeistand/Anwalt selbst getragen werden. Als Alternative empfahl Frau Schröder deshalb beispielsweise eine Mitgliedschaft im Sozialverband VdK Deutschland e.V. Dieser große Sozialverband unterstützt seine Mitglieder vor Gericht bei der Durchsetzung ihrer Ansprüche, die Mitgliedskosten betragen zwischen 5 und 7 € pro Monat, was natürlich deutlich günstiger als eine Rechtsschutzversicherung oder ein Anwalt ist.

Anschließend zogen beide AG's gemeinsam noch Bilanz. Die Resonanz auf das Treffen war sehr positiv. Viele Betroffene und Angehörige haben hier wieder Rat und Austausch gefunden und viele interessante Informationen mit nach Hause genommen, die nun erst einmal verarbeitet werden müssen.

Ein großer Dank wurde dem Tagungsteam aus Bremen für die tolle Organisation des Seminars, den engagierten Kinderbetreuern und Fabian Koch für die perfekte Abwicklung der gesamten Tagungstechnik ausgesprochen. Dem schließen wir uns hiermit noch einmal an!

Und last but not least wurde auch wieder ein gemeinsames „Treppenfoto“ gemacht, hier ist es:



Nach dem Mittagessen und dem Austausch von Mailadressen und Telefonnummern verabschiedeten wir uns wieder in den Bielefelder Regen und traten voller positiver Eindrücke und in Vorfreude auf das nächste Treffen die Heimreise an.

Und hier noch ein paar persönliche Eindrücke von einigen Teilnehmern:

Ich persönlich freute mich darüber, dass immer mehr betroffene Familien den Weg zu uns finden und dadurch die Möglichkeit zum persönlichen Austausch nutzen. Dadurch und durch die Fachvorträge können Unsicherheiten ausgeräumt und die Angst vor der Zukunft etwas genommen werden.

Ich freue mich schon wieder auf das nächste Treffen
Bis dahin,
Marion G.

Der Samstag in Bielefeld war sehr gut für uns. Wir fühlen uns jetzt nicht mehr so allein und hilflos.
DankeDankeDanke!
Liebe Grüße
Chris H.

Wie immer ging das Wochenende viel zu schnell vorbei und wird durch die Intensität der Erlebnisse und Begegnungen, die in ihrer Herzlichkeit, Offenheit und Tiefe immer wieder beeindruckend sind, lange nachwirken. Vielen Dank allen Haupt- und Ehrenamtlichen, Referenten und Teilnehmern, dass Ihr dieses tolle Treffen möglich gemacht habt!

Fanny K.

Ich habe an dem Wochenende so viele tolle Menschen und liebenswerte Familien kennengelernt, bin immer noch ganz beeindruckt von den Informationen... Mein Sohn selbst hat mir schon ganz oft gesagt, dass er beim nächsten Treffen auf jeden Fall mit möchte. Von seiner ersten OP ... ist er nicht so ganz begeistert, aber das schaffen wir beide schon.

Vielen Dank nochmal für das informative Seminar und den gemeinsamen Austausch!
Ganz herzliche Grüße,
Antje R.