

## Wochenendtreffen 2018 der AG TRPS & MHE in Würzburg



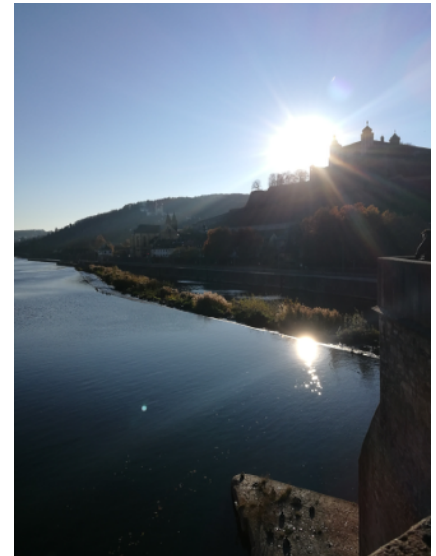
Vom 16. bis 18. November fand das diesjährige Treffen unserer Arbeitsgruppe in der Jugendherberge von Würzburg statt. 18 Erwachsene und 12 Kinder waren unserer Einladung gefolgt und sind in die schöne Weinstadt an den Main gereist. Im Gegensatz zu dem Eltern- und Betroffenenseminar im vergangenen Jahr in Bielefeld, das durch Fachvorträge renommierter Spezialisten geprägt war, stand in diesem Jahr der persönliche Austausch im Vordergrund.

Die innen sehr modern und unkonventionell ausgestattete Herberge befindet sich übrigens in einem ehemaligen Frauengefängnis mit

mächtigen Mauern und Gewölben direkt am Fuße der alten Festung Marienberg, die prächtig und wehrhaft über der Altstadt thront.

Marion Griesmeier hatte für alle Angereisten die gewünschten Zimmer organisieren können. Als diese bezogen waren und man sich am Abendbuffet gestärkt hatte, hieß Marion die TeilnehmerInnen des Treffens herzlich willkommen. Nach einer kurzen Vorstellungsrunde lockerte Fanny Kozanecki mit einigen Kennenlern-Spielen die Atmosphäre auf. So ergab sich dann, aus welcher Ecke Deutschlands die einzelnen TeilnehmerInnen angereist waren, aber auch, wer wohl die kleinsten und wer die größten Schuhe trägt und wie der rechte oder linke Sitznachbar heißt – auf: „Zipp-Zapp“ wurden die Plätze getauscht und wieder die Namen der Nachbarn benannt, so dass sich diese langsam einprägten.

Die Kinder, im Alter von 3 bis 17 Jahren, fanden sich anschließend im Spielzimmer zusammen, ganz schnell kam eine familienähnliche, fröhliche Stimmung auf, während die Erwachsenen in lockerer Runde in einer angrenzenden Lounge gemütlich zusammensaßen und das Zimmer dabei im Blick hatten. Fanny und Konrad hatten vorab ein riesiges Spielzeugpaket gepackt und an die JH geschickt, so dass nun alle Kinder tolle Spiel-, Bau- und Bastelmöglichkeiten hatten.



Eine großartige Idee! Denn so ganz ohne offizielle Kinderbetreuung muss man sich schon etwas einfallen lassen. Das Angebot wurde jedenfalls begeistert aufgenommen, und wir haben die Kinder nach Eröffnung des Spielzimmers kaum noch gesehen... Konrad hat mit seinen gerade einmal sechs Jahren hier echten Großmut bewiesen, sein eigenes Spielzeug für alle zur Verfügung zu stellen. Ein dreifaches Bienchen dafür!!!

Im Laufe des Abends wurden viele Fragen aufgeworfen, und so manches Problem konnte von den anderen TeilnehmerInnen geklärt werden. Manchmal ist es aber auch einfach schon hilfreich, seine Sorgen in so einer Runde loszuwerden, geteilte Last ist halbe Last! Bei einem Gläschen Wein oder auch Bier klang der Abend gemütlich aus.

Am Morgen bot sich dann überraschend aus den Zimmern ein großartiger Blick auf die Weinhänge und die darüberliegende Festung.

Nach einem ausgesprochen leckeren Frühstück lud dann die unserer Gruppe verbundene Physiotherapeutin Sandra Andreano-Braun zu „Übungen für jeden Tag“. Hierbei galt es, viele im Alltag wenig benutzte Muskelgruppen, insbesondere zur Stärkung von Rücken und Hüften, zu trainieren. Auf den ersten Blick erschienen die Übungen einfach, beim Ausführen aber dann zeigte sich rasch, dass sie volle Konzentration und auch Kraft erforderten. Man spürte plötzlich Muskeln, von denen man vorher gar nicht wusste, dass es sie gibt.



Zwischendurch gab es immer ein paar Übungen zum Auflockern, an denen auch die Kinder viel Spaß hatten, z.B. „das fliegende Würstchen“, bei dem man nicht nur doppelt sieht, sondern tatsächlich ein zwischen zwei Fingern schwebendes Würstchen und ein Luftballonspiel. Die Übungen können mit einfachen Hilfsmitteln auch zu Hause durchgeführt werden, so dass die Betroffenen sie dann

regelmäßig ausüben können. Wir danken Sandra ganz herzlich für ihr Engagement sowie die wertvollen Ratschläge und Tipps!



Am frühen Nachmittag dann machten wir uns auf zur nahegelegenen Alten Mainbrücke, auf der es seit einigen Jahren Sitte ist, mit einem Gläschen Wein anzustoßen. Für uns begann hier eine kleine Führung durch die historische Altstadt von Würzburg. Unser Stadtführer bot ein kurzweiliges und interessantes Programm.



Um geschichtliche Vorgänge nachvollziehbar zu machen, setzte er immer wieder Leute aus unserer Gruppe als „Darsteller“ für reale Personen aus der Vergangenheit ein. So wurde das Erzählte

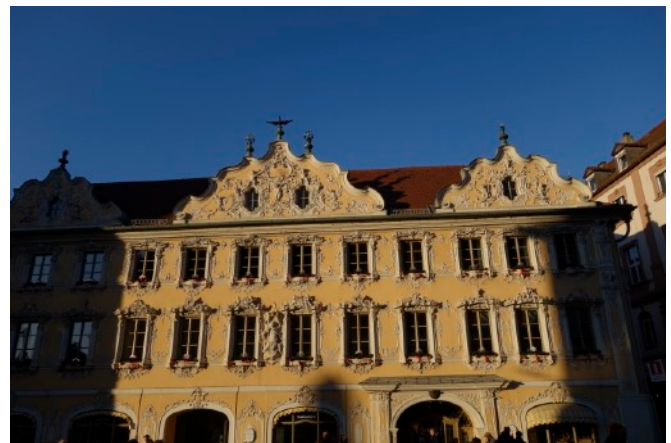


greifbar und auch für die Kinder anschaulich, wie hier im Hof des historischen Restaurants „Stachel“, in dem sich das Grab des berühmtesten Sohnes der Stadt, des Holzschnitzers und Bildhauers Tilman Riemenschneider, befindet.

Zuvor besuchten wir noch den ältesten Profanbau von Würzburg, den sogenannten „Grafeneckart“ (erbaut 1316), der zum Rathauskomplex gehört. Dort sahen wir uns einen Dokumentationsraum zur Bombardierung der Stadt am 16. März 1945 an. Wir waren wohl alle betroffen, als der Stadtführer uns auf die Parallelen zwischen der Bombardierung und weitgehenden Zerstörung Würzburgs im zweiten Weltkrieg und Bildern aus dem heutigen Aleppo hinwies...



Und weiter ging es durch die Stadt. Vorbei an der im gotischen Stil errichteten Marienkapelle mit ihrem roten Turm, über den Marktplatz im Rokokostil und zurück zum Rathaus.



Auf dem Weg durch die kleinen Gassen gab es überall etwas zu entdecken. Im Anschluss ließen wir uns im gemütlichen Gewölberestaurant des Ratskellers zu einer fröhlichen Kaffeerunde nieder. An zwei großen, rustikalen Tischen fanden wir alle Platz.



Zurück in der Jugendherberge fanden sich die Kinder ganz schnell wieder im Spielzimmer zusammen, wo sie mit Ausdauer und Begeisterung u.a. „Werwolf“ spielten. Die Erwachsenen wandten sich ernsteren Themen zu, denn es gab interessante Neuigkeiten, über die Karin Lemke informierte.

Dabei ging es zunächst um die von der amerikanischen MHE-Research-Foundation (MHERF) initiierte und von der Firma Clementia Pharmaceuticals durchgeführte Palovarotenstudie für MHE-Betroffene.

Der Wirkstoff Palovaroten wurde vor Jahren durch die Firma Roche Pharmaceuticals im Rahmen einer Studie für COPD-Patienten (COPD: Chronic obstructive pulmonary disease, auf deutsch chronisch obstruktive Bronchitis) entwickelt. Die Firma Clementia Pharmaceuticals hat die Lizenzen an Palovaroten von der Firma Roche für die Behandlung von Patienten mit FOP erworben. FOP, Fibrodysplasia ossificans progressiva, auf deutsch auch Münchmeyer-Syndrom, ist eine äußerst schwerwiegende Erkrankung, bei der Binde- und Stützgewebe in knochenähnliches Gewebe umgewandelt werden, es entstehen sogenannte heterotope Ossifikationen, also Knochenformationen außerhalb des normalen Skeletts. In den Studien wurde festgestellt, dass Palovaroten die Ausbildung der heterotopen Ossifikationen deutlich mindert.

Auf Betreiben der MHERF wurde Palovaroten wegen der Analogien der Exostosen zu heterotopen Ossifikationen nun auch hinsichtlich seiner Wirksamkeit auf MHE erforscht.

In ersten Untersuchungen an einem Mausmodell konnte gezeigt werden, dass Palovaroten bei einem Mausmodell mit künstlich erzeugten Exostosen die weitere Ausbildung und das Wachstum dieser Exostosen deutlich (um bis zu 90%) reduziert. Die Studie befindet sich jetzt bereits in Phase II, das heißt, am Menschen und, dass schon Betroffene an der Studie teilnehmen können.

Die Studie wird als sogenannte randomisierte Doppelblindstudie durchgeführt. Dabei werden die Probandendaten (240 Teilnehmer) anonymisiert und alle Personen in drei Gruppen unterteilt. Die erste Gruppe erhält täglich eine Dosis von 2,5 mg Palovaroten, die zweite die doppelte Dosis und die dritte Gruppe erhält ein Placebo. Keine Person erfährt, zu welcher der drei Gruppen sie gehört. So wird ein möglichst objektives Ergebnis gewährleistet. Deshalb kann aber von einer Teilnahme an der Studie zu diesem Zeitpunkt auch kein unmittelbarer medizinischer Nutzen für die Probanden erwartet werden.

Teilnehmen an der Studie können Betroffene, die klinische Symptome von MHE aufweisen, bei denen der Verlust des EXT1- oder des EXT2-Gens nachgewiesen ist und die zwischen 2 und 14 Jahre alt sind, also vermutlich aktive Wachstumsfugen haben.

Das Arzneimittel Palovaroten ist bereits im Jahr 2014 von der EMA (European Medicines Agency) als Medikament für die Behandlung von seltenen Leiden, genau: für FOP, in der EU eingetragen worden, allerdings nicht für MHE. Deshalb gibt es in Deutschland bislang keinen offiziellen Zugang zur MHE-Studie, obwohl Palovaroten bereits in der Kinderklinik Garmisch-Partenkirchen an FOP-Patienten verabreicht wird. Für die Phase II der Studie kommen Patienten aus Deutschland also vermutlich zu spät.

Nur, wenn in Deutschland ein solcher Stützpunkt für die Betreuung der Medikamentengabe im Rahmen der MHE-Studie eingerichtet wird, können Probanden aus Deutschland vor Ort an der Studie teilnehmen. In Deutschland gelten striktere Sicherheitsvorschriften als in anderen Ländern, so dass das Studiendesign sehr eingehend geprüft wird, bevor eine Zulassung zur Studie erteilt wird. In unserer Diskussion mit den anwesenden Eltern ergab sich ja auch, dass die Absicherung vor gesundheitlichen Risiken als ein hohes Gut betrachtet wird.

Nach Aussagen der Firma Clementia wird erwartet, dass ein Stützpunkt in Deutschland dann für die in ein bis zwei Jahren geplante Phase III-Studie bereitstehen wird. Bei einer Phase III-Studie nimmt eine sehr große Zahl von Betroffenen teil (angestrebt werden 800 Probanden). Bis dahin wird es auch mehr Klarheit über die Wirkung und mögliche Nebenwirkungen von Palovaroten auf MHE-Patienten geben.

Als SHG werden wir diesbezüglich bei den zuständigen Behörden nachfragen. Karin steht zudem in Kontakt mit der MHERF und der Firma Clementia.

Wer trotz der organisatorischen Probleme an der Phase II-Studie teilnehmen möchte, muss sich deshalb bitte direkt an Susan Eaton von der MHE-Foundation wenden und erkunden, ob möglicherweise eine Teilnahme über den Versorgungsstützpunkt eines anderen Landes möglich ist. Genauere Informationen dazu, wie auch zu den angenommenen Wirkungsmechanismen der Substanz bei MHE und weiteren Details versendet Karin in Kürze per Rundmail an alle MHE-Betroffenen aus unserer Gruppe.

Auch für die TRPS-Betroffenen beginnt jetzt eine Studie, an der Interessierte gern teilnehmen können: „Das Tricho-rhino-phalangeale Syndrom - Auswirkungen auf Schädel, Gesicht und Zähne“ Im Rahmen der Studie, die von dem Universitären Zentrum für Zahnmedizin Basel (UZB) durchgeführt wird, sollen zunächst Patientendaten zu Schädel, Gesicht, Zähnen und Händen der TRPS-Betroffenen gesammelt und eingeordnet werden. Dazu ist es nötig, dass vor Ort drei Röntgenaufnahmen von den entsprechenden Partien gemacht werden (es können auch bereits vorhandene Aufnahmen mitgebracht werden) und weitere Fragen zur Gesundheit in Zusammenhang mit dem Syndrom beantwortet werden.

Auch wenn aus der Teilnahme an der Studie kein unmittelbarer medizinischer Nutzen für die Probanden entsteht, ist es doch ein Schritt zur Erfassung von gesundheitlichen Problemen der Betroffenen, aus denen sich später auch geeignete Behandlungen ableiten können. Zudem werden die Ergebnisse in anonymisierter Form publiziert. Falls sich bei den Untersuchungen am UZB Hinweise auf bestehende gesundheitliche Probleme ergeben sollten, werden die Befunde den Betroffenen zugänglich gemacht.

Die Studie wendet sich an Betroffene im Alter zwischen 14 und 60 Jahren. Ob trotz der (wohl äußerst geringen) Strahlenbelastung evtl. auch jüngere Personen einbezogen werden können, wird derzeit noch von den Schweizer Gesundheitsbehörden geprüft.

Details zur Studie schickt Karin in einer gesonderten Email an von TRPS-Betroffene.

Des Weiteren ging es bei der Gesprächsrunde noch um den Umgang in unserer Gruppe mit sozialen Medien. Es wurde noch einmal darum gebeten, Informationen zu unseren Veranstaltungen, zu von den AG-Leiterinnen versendeten Emails sowie Fotos und Namen von Betroffenen, die wir innerhalb der Gruppe austauschen, vertraulich zu behandeln und nicht in sozialen Medien weiterzuverbreiten. Falls der Wunsch besteht, Informationen weiterzugeben, bitten die AG-Leiterinnen darum, zunächst Rücksprache mit ihnen zu halten.

Und natürlich haben wir auch beraten, wann und wo wir im nächsten Jahr unser Eltern- und Betroffeneneminar durchführen wollen. Die TeilnehmerInnen sprachen sich eindeutig für Bielefeld als Tagungsort aus, als grober Termin wurde der November ins Auge gefasst. Es gab auch erste Vorschläge für Referenten, genannt wurden Dr. Joachim Lauen (BGU Murnau, Orthopädie, Chirurgie), der Molekulargenetiker Dr. Hermann-Josef Lüdecke (Uni Düsseldorf), die Familientherapeutin Marlies Winkelheide (Bremen), und der Antimobbing-Experte Wolfgang Kindler (Recklinghausen). Weitere Vorschläge könnt ihr gern an Karin weiterleiten.

Zudem möchten wir anregen, dass es in naher Zukunft wieder einen Ärzteshopping für MHE und TRPS gibt, damit wertvolle Erfahrungen und Kenntnisse unser wenigen Spezialisten auf diesem Gebiet einer breiteren Ärzteschaft bekannt gemacht werden, die wir gern dazu einladen würden. Die Familien hoffen, auf diese Weise in Zukunft vielleicht auch mehrere Anlaufstellen für die Betroffenen in Deutschland zu haben. Die langen Fahrtwege zu unseren Spezialisten stellen gerade für frisch operierte Patienten eine Herausforderung dar. Wir werden deshalb bei der BUG in Bremen nachfragen, ob die Organisation einer solchen Veranstaltung vom Verein unterstützt werden kann.

Für den Sonntag hatte Marion nach dem Frühstück wieder zu ihrem berühmten Gedächtnistraining gebeten: dieses Mal wurde mit einem imaginären Zug gefahren, in dem auch Ulli Hoeneß und Madonna saßen, gerätselt, wer welche Klamotten trug, wer lächelte oder wer nur mit sich selbst beschäftigt war... All dies galt es sich zu merken, zwischendurch Kopfrechenaufgaben zu absolvieren und Fragen zu Märchen zu beantworten. Und dann bitte noch einmal überlegen, wohin die Reisenden unterwegs waren, welche Andenken sie von dort mitbrachten etc.

Auf diese Weise frisch das Gehirn durchlüftet, kamen im Anschluss gleich noch ein paar Ideen für unsere Gruppenarbeit auf:

Es wäre für von MHE betroffene Familien sehr hilfreich, eine Art Handbuch zum Umgang mit einem Fixateur externe zu haben, das über die damit verbundenen Umstände und Probleme wie Pinpflege, Lagerung des Beines/Armes beim Schlafen, Röntgen- und Arztkontrollen am Heimatort, Bewältigung von größeren Entfernungen, Krankengymnastik, mögliche Komplikationen, geeignete Hilfsmittel, familienunterstützende Dienste etc. informiert. Fanny würde damit beginnen. Gern könnt auch ihr eure Erfahrungen und Ideen zu diesem Thema weitergeben, bitte an Fanny. Parallel bzw. ergänzend dazu wollen wir für alle ein kleines Handbuch/eine Checkliste zur Erfassung des Prozedere vor, während und nach einer OP erstellen, inklusive einer ergänzten Unterkunftsliste, eure Hinweise dazu bitte an Karin.

Dann war es schon wieder so weit; die ersten mussten sich auf den Heimweg machen. Es war ein schönes Wochenende mit einer tollen Atmosphäre. Und auch organisatorisch hat alles gut geklappt, einen ganz herzlichen Dank an Marion dafür!

Besonders den Kindern fiel es schwer, Abschied voneinander zu nehmen. Aber auch deshalb wollen wir uns ja im nächsten Jahr wiedertreffen...

Und beinahe hätten wir es verpasst, ein Gruppenbild zu machen, erst kurz vor Toreschluss fiel es uns ein, so dass leider nicht mehr alle dabei waren, aber hier ist es:



An alle, die bei diesem Treffen nicht dabei sein konnten, an dieser Stelle herzliche Grüße von der ganzen Runde und der schon bekannte Spruch:

Sehen wir uns nicht in dieser Welt, dann ganz bestimmt in Bielefeld!

In diesem Sinne,

Karin