

April 2019



Österreichische **Rett-Syndrom** Gesellschaft



Rundbrief

Wir sagen DANKE

Merci



**Spenden vom Charity Projekt des
Rotary Club Linz-Schlossberg**



**Erlös und Spenden vom Benefizschokoladenstand
am Altwiener Ostermarkt**

**Ihre Spende ist steuerlich absetzbar—SO 2555
DANKE—Helfen Sie uns durch Ihre Spende!**

www.rett-syndrom.at

Gemeinsam geht es leichter

Liebe Leserin, liebe Leser!



„Wir sind vernetzt“

Diese Worte hört man heutzutage oft und gewinnt damit den Eindruck, dass unser Leben dadurch leichter zu bewältigen ist. Und tatsächlich erleben wir es immer wieder wie gut es tut, wenn Eltern, deren Kinder vom Rett-Syndrom betroffen sind, sich treffen um sich zu „vernetzen“.

Auch in diesem Jahr konnten wir bei unseren Familien- und Elterntreffen erfahren, dass uns diese Vernetzung sehr hilfreich ist. So haben sich Eltern so sehr engagiert, dass wir durch Spenden, die sie lukriert haben, auch für die nächste Zeit diese Vernetzung im großen Kreise praktizieren können.

Gemeinsam geht es leichter – so haben es mir einige Familien zurückgemeldet. Durch den Erfahrungsaustausch, die schriftlichen Materialien, die Fachvorträge und vielen gemeinsamen Aktivitäten sind wir wirklich eine vernetzte große Familie. Da ist natürlich auch ein Dank an die vielen freiwilligen Helfer zu richten, ohne die das nicht zu bewältigen wäre. In dieser Ausgabe können Sie lesen, wie viel an positiver Unterstützung geschehen ist und wie dadurch Lebensumstände verbessert wurden und weiterhin verbessert werden.

Auf einer Spruchkarte habe ich folgendes gelesen „Egal wie schwer der Weg ist wir gehen ihn zusammen!“. Wir wollen als ÖRSG auf diese Art und Weise Taten setzen und auf die jeweiligen Bedürfnisse der Mitglieder eingehen.

Unsere positive Wirkung ist dabei abhängig von dem, was an individuellen Fähigkeiten eingebracht wird und vom Engagement jedes Einzelnen.

Das war in der Vergangenheit so und wir sind zuversichtlich, dass es auch in Zukunft so sein wird. In diesem Sinne wünsche ich allen ein erfolgreiches Zusammenfinden (Vernetzen), um die Herausforderungen

gemeinsam leichter zu bewältigen. Der eine oder andere Artikel in diesem Heft kann dazu sicher einen Anstoß geben.

Wir sind eine große vernetzte Familie.
Egal wie schwer der Weg ist, wir gehen
Ihn zusammen.

Schreiben Sie uns Ihre persönlichen Erfahrungen und Herausforderungen im Umgang mit vom Rett-Syndrom betroffenen Kindern.

Was bedeutet für Sie "Gemeinsam geht es leichter"?

Auf ihre Antworten freuen wir uns und wünschen viel Freude beim Lesen der Beiträge in diesem Heft.

Herzlichst

Günther Painsi
Präsident der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft

Was ist das
Rett-Syndrom?



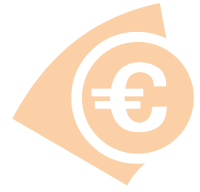
ÖRSG
Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Rett Folder



Bericht des Kassiers

Liebe Rett-Familien, geschätzte Sponsor(In)en und Gönner(In) der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft!



Mit diesem Bericht möchte ich Ihnen einen kurzen Überblick über unsere finanzielle Vereinsgebarung geben.

Das von der Wirtschaftsprüfung für unsere Spendenabzugsfähigkeit geprüfte Jahr 2017 beschließen wir mit einem leichten Defizit. Das mag zum Einen an Mehrausgaben für Weiterbildung (Besuch von Kongressen) und Präsenz in der Öffentlichkeit, sowie zum Anderen an weniger Einnahmen seitens unserer teils bisher großzügigen Spenden liegen.

Die Präsentation und Arbeit der ÖRSG in der Öffentlichkeit (EU-weit) sowie ist ein sehr wichtiger Eckpfeiler unseres Vereins und nicht zu vernachlässigen.

Um unsere jährlichen Treffen in Hipping sowie im Herbst am Kletzmayrhof weiterhin abhalten zu können, bedarf es immer wieder den **jährlichen Mitgliedsbeitrag** in Höhe von € 35,- pro Familie einzuzahlen. Mein Aufruf im letzten Rundbrief hat Früchte getragen und ich freue mich sehr darüber, das darf gerne wiederholt werden. Danke auch an allen Mitgliedern, die den Beitrag mit einer großzügigen Spende aufgerundet haben.

Mit diesem Satz möchte ich gleich überleiten und mich bei allen **Sponsoren und Spendern seitens der ÖRSG recht herzlich bedanken**. Speziell bedanken dürfen wir uns bei der Baufirma Lang (OÖ) für die großzügige Spende von EUR 5.000,00 welche die Familie Lang (nicht

verwandt) initiiert hat, sowie bei unserem kooptierten Vorstandsmitglied Hammer Ewald, welcher im Zuge seiner Hundeausbildung EUR 1.110,00. Über das Giftmatching-Programm bekamen wir durch unsere Stella EUR 2.360,- Euro.

Wir dürfen dank unserer umsichtigen Finanzgebarung seitens des gesamten Vorstandes sowie der unermüdlichen Sponsorensuche einiger unserer Vereinsmitglieder guter Dinge in die Zukunft blicken. So durften wir im Jahr 2018 vom neugegründeten **Rotary Club Linz -Schlossberg** anlässlich des Rett Familien-treffens eine Summe von EUR 14.000,00 entgegennehmen und durch die Mitarbeit am Benefizschokoladenstand zu Ostern in der Freyung konnten wir EUR 10.000,00 an Erlös und Spenden lukrieren. Diese und viele weitere Beiträge sichern unseren finanziellen.

ÖRSG Konto/Spendenkonto Postsparkasse

IBAN: AT93 1420 0200 1096 6346

BIC: EASYATW1

Zahlungszweck: „MB “ mit Jahr und Familienname

Zusätzliche Spende: „Spende EUR

Auch die **Absetzbarkeit** von Spenden an unseren Verein wurde bereits im letzten Rundbrief angesprochen.

Ab dem Jahr 2017 ist **ganz wichtig**, dass der Spender seinen **vollständigen Namen (Vor- und Zunamen)** und das **Geburtsdatum** bei der Einzahlung bekannt gibt. Es gibt bei den Banken dafür auch bereits vordruckte Erlagscheine zum Ausfüllen oder auch bei E-Banking. Wichtig ist vor allem, die **genaue**



ÖRSG

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft



Namensbezeichnung, so wie im Melderegister angegeben. Da ich beim Finanzamt mit den Zugangsdaten nur über das Melderegister die Spenden eingeben kann, ist der genaue Wortlaut wichtig. Sonst findet das System die Person nicht und die Spende kann nicht abgesetzt werden.

Die Spendenbekanntgabe ans Finanzamt hat mit anfänglichen Problemen seitens des Finanzamtes (es kannte sich nicht wirklich jemand aus) schlussendlich auch geklappt.

Der detaillierte Kassabericht wurde beim Rett-Treffen in Hipping zu öffentlichen Einsicht aufgelegt und präsentiert und die Kassa von den Kassaprüfern überprüft. Da

keine Ungereimtheiten festgestellt wurden, bedanke ich mich für die Entlastung als Kassier.

Abschließend möchte ich mich noch bei allen Sponsoren und Vereinsmitgliedern für Ihre Unterstützung und Zahlungsmoral, sowie für das mir entgegengebrachte Vertrauen recht herzlich bedanken



Liebe Grüße

Haider Josef

(Kassier der ÖRSG)



Tag der Seltene Krankheiten

Auf geht's Marsch

Pro Rare Austria, als Dachverband für Selbsthilfegruppen in Österreich von Betroffenen und Angehörigen von Betroffenen gegründet, lud am 2. März 2019 in Wien, Museumsquartier zu einem Informationstag ein. Unter dem Motto

„Show your rare, show you care – bridge health and social care“

wurde weltweit auf die „Seltenen“ und ihre schwierige Situation in der Gesellschaft aufmerksam gemacht, indem das Gesicht mit wenigen Farbtupfern bunt angemalt wurde. Öffentliche Solidarität zeigte heuer auf diese Weise auch Maria Großbauer, Organisatorin des berühmten Wiener Opernballes. Dieser fand am 28. Februar, dem internationalen Tag der seltenen Krankheiten statt.

„Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon zählen etwa 8.000 zu den sogenannten seltenen Erkrankungen.“ In Österreich gibt es geschätzte 400.000 Patienten mit einer seltenen Erkrankung.



Die einleitenden Worte sprach **Nationalratspräsident Mag. Wolfgang Sobotka** und erinnerte an Liese Prokopp, welche als Vorreiterin für österreichweite, länderübergreifende Rechtsformen für Barrierefreiheit und Inklusion während ihrer Zeit als Innenministerin, gilt. Auch wolle er sich für ein „Lotsensystem“ einsetzen, welches den Patienten hilft, rascher eine (richtige) Diagnose zu erhalten

8. Österreichischer Kongress für Show



und sich im Behördenschwung zurechtzufinden, um unnötige Schwierigkeiten und Belastungen zu vermeiden. In diese Kerbe schlug auch **Gesundheitsministerin Mag. Beate Hartinger-Klein**, wobei sie die große Herausforderung an das Medizin- und Gesundheitswesen für die „Seltenen“ unterstrich. Demnächst sollen in Österreich 4 Expertise Zentren entstehen, ähnlich dem CeRUD (Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases) der Medizinischen Universität Wien am Campus des Allgemeinen Krankenhauses der Stadt Wien. Außerdem sei ihr ein großes Anliegen, dass die Laufzeit des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen weitergeführt wird.

Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria sieht den Dachverband für die Seltenen Erkrankungen als Koordinationsstelle für Ärzte. Es gilt die Zeit vom Sichtbarwerden einer Erkrankung bis zur richtigen Diagnosestellung merklich zu verkürzen. Derzeit sind es 3 bis 4 Jahre quälende Unsicherheit und oftmals ein Spießrutenlaufen für die Betroffenen.

*Seltene Erkrankung heißt:
von 10.000 Menschen
sind nur 5 davon betroffen.
Rett-Syndrom gehört dazu!*

„Bridge the Gap“ steht für das Schließen der Lücke zwischen der Diagnosestellung und den Aufgaben der zuständigen Behörden/Krankenkassen/Ministerien. Lösungsvorschläge für soziale Fragen und finanzielle Sorgen sollen in Zukunft von einem Kompetenz Zentrum erbracht werden. Erste Schritte dazu wurden bereits im Nationalen Aktionsplan getätigt.

Anschließend wurde mit Best-Practice Beispielen von vier betroffenen Mitgliedern veranschaulicht, über welches Fachwissen Patientenvertreter verfügen. Erstaunlich war zu hören, was diese durch ihren ehrenamtlichen Einsatz als Betroffener bzw. Angehöriger alles erreichen konnten.

Großen Beifall erhielt Herr **Prof.Priv.Doz. Dr. Till Voigtländer**, welcher den diesjährigen „Black Pearl Award“ von EURORDIS für sein unermüdliches Engagement für Menschen mit seltenen Erkrankungen erhalten hat. Er ist einer der Mitbegründer und Initiator von Pro Rare Austria.

Die Österreichische Rett Syndrom Gesellschaft (ÖRSG) wurde von *Elisabeth Nimmerrichter*, sowie von *Stella und Vanessa Peckary* vertreten.



Nähere Informationen:

<https://www.prorare-austria.org>

<https://cerud.meduniwien.ac.at/>

<https://www.prorare-austria.org/ueber-pro-rare/verein/nationaler-aktionsplan/>



Stella Peckary mit Vanessa und Elisabeth vor Ort



Rare Barometer Voices



EURORDIS, die Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen, ist eine nicht-staatliche, patientengeführte Allianz von Patientenorganisationen. EURORDIS repräsentiert die Stimme von geschätzten 30 Millionen Menschen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind.

Rare Barometer Voices ist eine EURORDIS-Initiative, die die Stimme von Patienten mit seltenen Krankheiten stärken möchte. Ziel ist die Umwandlung Ihrer Meinungen und Erfahrungen zu Themen, die Sie direkt betreffen, in Zahlen und Fakten, die einer breiten Öffentlichkeit zugänglich gemacht werden können.

Das Programm wurde dazu geschaffen, dass die Ansichten der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Krankheiten in einer vielfältigen aber vereinten Stimme kommuniziert werden können, um Veränderungen herbeizuführen. Indem Sie Ihre Meinungen und Erfahrungen mit uns teilen, helfen Sie uns, dieses Ziel zu erreichen. Dies wird uns helfen, das Bewusstsein über die Auswirkungen des Lebens mit einer seltenen Krankheit zu stärken

Die Ergebnisse unserer Studien und Umfragen werden kommuniziert an:

- Patientenorganisationen, damit sie die Ergebnisse zur Sensibilisierung der politischen Entscheidungsträger in ihrem Land einsetzen können;
- Entscheidungsträger auf europäischer Ebene und andere einflussreiche Persönlichkeiten, um deren Aufmerksamkeit auf die in der Gemeinschaft von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Europa und international notwendigen Maßnahmen zu lenken;
- der allgemeinen Öffentlichkeit über unsere Website, einschließlich Gesundheitsleistungserbringern und Ärzten, um sie über seltene Krankheiten zu informieren

Patienten, Eltern, Geschwister und andere Familienmitglieder, Patientenvertreter und Betreuungspersonen können ihre Erfahrungen und Gedanken mitteilen. Möchten Sie die Stimme von Patienten mit seltenen Krankheiten mit ihren Meinungen und Erfahrungen stärken, dann melden Sie sich an bei Rare Barometer Voices! <http://www.eurordis.org/voices/de>

Gib deine Erfahrungen weiter

Sie können frei entscheiden, an welchen Umfragen Sie teilnehmen möchten und sind streng vertraulich und Eigentum von EURORDIS, einer gemeinnützigen Organisation, und werden nicht für kommerzielle Zwecke eingesetzt.

Derzeit laufende Studie: **Was sind Ihre Erfahrungen mit Behandlungen?** (Welche Behandlungen und Heilungsmethoden für Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben, verfügbar sind, ob sie zugänglich sind und wie diese Menschen ihre Behandlung und Heilung erleben)

Die Ergebnisse aus den abgeschlossenen Umfragen können ebenfalls auf der Homepage eingesehen werden zB „Umfrage zu den Auswirkungen seltener Krankheiten auf den Alltag“ <http://www.eurordis.org/voices/de>



A EURORDIS INITIATIVE

Generalversammlung in Kopenhagen

Rett Syndrom Europe 2018



Das **Treffen der europäischen Rett-Syndrom Vereinigungen** fand vom 25. – 28. 10. 2018 in Kopenhagen, Dänemark, statt. Es nahmen 34 Teilnehmer aus 15 europäischen Nationen teil, mit dabei auch drei Rett-Mädchen als geduldige Zuhörer. Die Gastgeber, die **Dänische Rett-Syndrom Vereinigung** (*Landsforeningen Rett Syndroms*, www.rett.dk) organisierte für die beiden Tage ein großartiges Programm.

Am Vormittag des ersten Tages besuchten wir eine spezielle Schule mit integriertem Kindergarten für beeinträchtigte Kinder und Jugendliche. Unter den mehr als 60 Kindern werden auch 12 Rett-Mädchen betreut. Die Schule (www.kirkebaekskolen.skoleporten.dk/sp) ist nicht nur absolut barrierefrei, sondern zeichnet sich auch durch einen beeindruckend hohen Betreuungsschlüssel aus. Es ist möglich, halbtags oder ganztags betreut zu werden. Jedes Klassenzimmer hat einen Zugang zum Garten, jeder Therapieraum ist durch eine eigene Türfarbe gekennzeichnet.



Symbole zur Orientierung für nichtsprachige Schüler als auch dreidimensionales Tastmaterial sind an den Türen, Gängen, Wänden, befestigt.

Die sehr engagierten Physio-/Ergo-/Musik-/Sprachtherapeuten sowie auch LehrerInnen schaffen eine spürbar positive, offene Atmosphäre. Die Schüler erhalten sowohl Einzel- als auch Gruppenunterricht. Mit Absprache des Arztes und Orthopäden erfolgt eine spezielle Rehabilitationsförderung nach etwaigen Operationen (u.a. Skoliose, Hüfte).

Es stehen den zum Teil schwer beeinträchtigten Schülern unglaublich viele Hilfsmittel (u.a. höhenverstellbares Stufenlerngerät, verschiedene Stehbarren, Laufbänder, diverse Schaukeln) und Fördermaterialien zur Verfügung. Auch genügend Rückzugsorte und Kuschecken für die Kinder und Jugendlichen sind vorhanden. Sämtliche Therapien, wie auch Schwimmen im hauseigenen Therapiebecken sind kostenlos und werden in den Stundenplan integriert. Unterstützte Kommunikation mit ua TOBII Geräten wird für jedes Kind auf dem privaten Gerät individuell erarbeitet. Sämtliche Kosten der Schule werden vom Staat übernommen, sodass für die Eltern keine finanzielle Mehrbelastung entsteht.



Stufenlerngerät, Tobii

Das Nachmittagsprogramm fand im bekannten, etwas außerhalb von Kopenhagen gelegenen **Kennedy Center** (www.kennedy.dk) statt. Dieses Zentrum wurde ursprünglich für Rett-Patienten und ähnlichen seltenen Erkrankungen für Diagnose, Therapie und Forschung errichtet. Heute gilt es als Teil des Krankenhauses Rigshospitalet, im Zentrum von Kopenhagen.





Anne-Marie Bisgaard

Die Leiterin des Instituts, **Anne-Marie Bisgaard**, gab einen informativen Überblick des Tätigkeitsbereiches. Unter anderem werden hier Rett-Patienten ihr ganzes Leben mit ärztlicher Versorgung begleitet. Kindergärten, Schulen und Tagesbetreuungen wenden sich an dieses Institut bei auftretenden Fragen sowie ärztlicher Beratung. Von ihrer kürzlich fertiggestellten Studie über Physiotherapeutische Ergebnisse bei Rett Patienten berichtete Michelle Stahlhut, selbst Physiotherapeutin im Kennedy Center.

Die geplante Videokonferenz mit Dr. Alessandra Renieri über die europäische Datenbank (european rett-database), bei welcher offenen Fragen der Vertreter der europäischen Rett-Syndrom Vereine beantwortet werden sollten, kam aufgrund technischer Probleme leider nicht zustande.

Den Hauptteil des Programmes bildete der Jahresbericht der **Rett Syndrome Europe (RSE)**. Dieser Dachverband der Europäischen Rett-Syndrom Vereinigungen, hat im letzten Jahr viel daran gearbeitet, Leitlinien für Familien mit Rett-Syndrom zu erstellen. In der sog. „Rett Resource“, online abrufbar auf www.rettsyndrome.eu/rett-resource, sind bislang 19 Artikel über klinische Auffälligkeiten im Rett Syndrom erschienen (ua Depression, Ernährung, Genetik, Pubertät, Knochenwachstum, Wassertherapie, Physiotherapie, Skoliose, u.a.m.). Zurzeit sind die Artikel in englischer Sprache, einige auch in Kroatisch, Niederländisch und Litauisch verfügbar. An der Übersetzung in weitere Sprachen wird gearbeitet. **Caroline Lietaer, Präsidentin der RSE**, brachte einen Rückblick auf ein arbeitsintensives Jahr des Vorstandes, sowie eine Vorschau auf künftige, geplante Projekte. Ein online Fragebogen für Rett-Zentren in Europa ist derzeit im Entstehen, an dem Laura Kanapieniene arbeitet. Ebenso soll es künftig eine Arbeitsgruppe geben, welche sich mit einer optimalen Zusammenarbeit zwischen Ärzten und Wissenschaftlern bei laufenden Forschungen und Studien innerhalb Europas beschäftigt. Die anschließende Diskussion zeigte, wie wichtig diese Themen für die Rett-Vereinigungen sind. Danijela Szili, vom RSE- Vorstand, wird zukünftig Vorschläge diesbezüglich bündeln.



Software für Eye-gaze

The little girl's friend that voice their eyes

Zum Abschluss stellte Dr. Semino Martina eine neue Software für Eye-gaze vor, welche in Italien speziell für das Rett-Syndrom entwickelt wurde. „Amelie“ befindet sich derzeit noch in der Testphase, und soll „the little girl's friend that voice their eyes“ sein.

Das gemeinsame stimmungsvolle Abendessen fand im privaten Kreis von Iben Hjarsø (Dänische Rett Vereinigung und Mutter eines 19-jährigen Rett-Mädchens) in ihrem Familienhaus außerhalb von Kopenhagen statt. Viele Gespräche über unsere Mädchen kreisten um alternative Therapiemöglichkeiten, Betreuungsmöglichkeiten, Finanzierung derselben sowie Möglichkeiten der Kommunikation. Familie Hjarsø bot auch einen Einblick in ihr Heim sowie dem allgemeinen Leben der Dänen mit einem behinderten Kind. Die gemeinsame Sprache war Englisch und durch die vielen Nationalitäten im Akzent „bunt gefärbt“. Dadurch entstand eine spürbare herzliche, familiäre Zusammengehörigkeit der europäischen Rett Vereinigungen.

Abgerundet wurde diese europäische Rett-Tagung durch eine Sightseeing-Tour durch Kopenhagen. Rett-Mama Louisa Lund begleitete uns durch die mittelalterliche Altstadt von Kopenhagen. Sie wusste von historischen Anekdoten zu erzählen und so wurde die Sightseeing-Tour trotz des schlechten, kalten Wetters, zu einem besonderen Erlebnis.



Iben Hjarsø



Im Adventurepark „Tivoli“ verabschiedeten wir uns bei einem kleinen Abendessen, mit dem Versprechen, per Mail, Facebook, Skype oder auch persönlich in Kontakt zu bleiben.

Die nächste RSE Generalversammlung findet gemeinsam mit dem 6. Europäischen Rett-Syndrom Kongress in Tampere, Finnland (www.rett2019.tampere.fi) vom 27.-28.9.2019 statt. Alle hoffen, einander dort wiederzusehen.

Von der Österreichischen Rett Syndrom Gesellschaft mit dabei waren Gerhard und Stella Peckary.

Ein ausführlicher Bericht von Gerhard und Stella Peckary

Österreichische Rett-Syndrom Gesellschaft

Spreadshirt Shop—Schon gesehen?



Unter <https://shop.spreadshirt.at/Rett-Austria/> gibt es einen Online Shop, wo verschiedene Artikel mit dem ÖRSG-Logo zur Auswahl stehen. Die Artikel werden von Romana Malzer designt und sind immer am aktuellsten Stand wie zB T-Shirts und Pullover in den verschiedensten Farben, die angesagten Turnbeutel, Handyhüllen, Kuschelbär, Coffee to go Becher, Grillschürze,...

Für jeden verkauften Artikel gehen **EUR 2,00 an Provision** auf das Spendenkonto der ÖRSG.

So konnten letztens bereits EUR 119,00 an Provision lukriert werden, und diese unterstützen natürlich wieder die Aktivitäten der Österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft.



<https://shop.spreadshirt.at/Rett-Austria>

Rett Rome 2018



**RETT
SYNDROME
RESEARCH,
TOWARDS
THE FUTURE**

Rett Rome 2018 fand vom 27. bis 29. September 2018 statt und versammelte 170 Teilnehmer aus 4 Kontinenten und 17 verschiedenen Ländern. Das Ziel dieses sehr gut organisierten wissenschaftlichen Treffens war es, eine Plattform für Diskussionen über die jüngsten Fortschritte in der **Grundlagenforschung, der translationalen** (= *weiterführende, gezielte Grundlagenforschung*) und **der klinischen Forschung** zum Rett-Syndrom zu bieten. Das Treffen sollte auch die Zusammenarbeit fördern und weiterentwickeln. Der Samstag (29.9.) war Eltern und Familien gewidmet und beinhaltete kurze Zusammenfassungen der interessantesten Sitzungen des wissenschaftlichen Treffens.

Die meiste Aufmerksamkeit erregten unter anderem: Adrian P. Bird, Stuart Cobb, Walter Kaufmann, Steve Kaminsky, Joost Gribnau, Jeffery Neul, Alan Percy, Alessandra Renieri und James Eubanks

1. Klinische Studien im Rett-Syndrom - Eine kritische Bewertung

Walter Kaufmann Emory University & Mind Institute / University of California Davis (USA)

Dr. Kaufmann ist seit langem im Bereich klinische Studien für das Fragile X tätig und war auch Hauptuntersuchungsleiter für IGF1-Phase-I- und -Phase-II-Studien in Rett- Patienten. Diese Studien wurden abgeschlossen, jedoch wurde kein signifikanter Nutzen nachgewiesen.

Dennoch ist er der Meinung, dass der derzeitige Forschungsfortschritt des Rett- Syndroms positiv zu sehen ist, da eine große Anzahl möglicher Behandlungen in Vorbereitung ist, welche folgend gelistet sind:

Trofinetide: Dank der Beteiligung von Neuren Pharmaceuticals und Acadia Pharmaceuticals an der Entwicklung von Trofinetide ist eine Phase III Studie dieses Medikaments in der zweiten Hälfte des nächsten Jahres geplant.

ANAVEX 2-73: Ein Sigma-1-Rezeptor-Agonist, der gute Sicherheit, Bioverfügbarkeit und Verträglichkeit in klinischen Studien der Phase I und II für andere Indikationen gezeigt hat. Kürzlich zeigten vorklinische Studien, die vom Rett Syndrome.org Scout-Programm (siehe Punkt 2) gesponsert wurden, dass die tägliche orale Gabe von ANAVEX 2-73 dosisabhängig war und signifikante Verbesserungen in einer Reihe von Verhaltens- und Gangparadigmen im Rett-Mausmodell brachten.

Die erste klinische Studie zur Gentherapie ist für nächstes Jahr geplant.

Aber trotz all dieser großartigen Neuigkeiten gibt es laut Dr. Kaufmann immer noch viele Probleme beim Design klinischer Studien. Welche Fragen dabei zu stellen sind, wird folgend geklärt.

Was ist in einer klinischen Rett-Studie zu messen?

Bestehende Ergebniskennzahlen sind aus der Sicht von Dr. Kaufmann überholt und nicht optimal. Die Biomarker sind noch recht instabil und der Rett-Syndrom-Verhaltensfragebogen ist nicht gut genug ausgearbeitet.

Wie misst man? Welches Studiendesign ist am besten geeignet?

FDA und EMA sind nun bei seltenen Krankheiten immer offener für die adaptiven klinischen Versuchspläne. Manchmal ist es in einer klinischen Studie unvermeidlich, dass ein Patient ein Placebo erhält, und darauf sollten Eltern vorbereitet sein. Das Gute aber ist, dass, selbst wenn Ihr Kind in der Placebo-Gruppe war, es nach Abschluss einer klinischen Studie ein Medikament erhalten kann.

Wann soll man messen?

Alle Experten sind sich einig, dass medikamentöse Therapien den größtmöglichen Nutzen haben, wenn sie möglichst jungen Mädchen und vor der Regression verabreicht werden. Dies wird jedoch aus Sicherheitsgründen selten in einer klinischen Studie durchgeführt, da kleine Kinder am empfindlichsten gegenüber Medikamenten sind. Die Regressionsphase ist auch nicht die beste Zeit, um

Rett Rome 2018—Scout Programm



ein Kind in eine klinische Studie aufzunehmen. Und schließlich sollten wir uns alle bewusst sein, dass nur ein Bruchteil der Patienten auf ein bestimmtes Medikament gut anspricht (wirksame Nebenwirkungen), und wir sollten den personalisierten Ansatz der Behandlung im Auge behalten.

2. Scout-Programm des IRSF : In-vivo-Screening nach potenziellen Medikamenten zur Behandlung von RTT Steve Kaminsky Rettsyndrome.org (USA)

Steve Kaminsky ist Chief Science Officer bei rettsyndrome.org und Pro Rett Ricerca und hat das nachfolgende Projekt von Anfang an finanziert.

PsychoGenics ist eine in Paramus, New Jersey, ansässige präklinische Auftragsforschungsorganisation (CRO), die unter anderem Zugang zu der In-vivo-Screening-Plattform „SmartCube-System“ bietet. Diese Plattform kombiniert In-vivo-Verhaltenswissen mit Fortschritten in der Robotik, Computer Vision und Bioinformatik, um Wirkstoffkandidaten zu bewerten.

(<https://www.rettsyndrome.org/research/our-fundedprograms/scout-program?>
<https://www.rettsyndrome.org/file/andrea-files/Scout-ProgrammUpdate12-8-16PDF.pdf>)

PsychoGenics testete neue oder wiederverwendete Medikamentenverbindungen durch standardisierte präklinische Studien im heterozygoten (Heterozygotie ist die Mischerbigkeit in Bezug auf ein genetisches Merkmal) weiblichen Rett-Mausmodell. Das Ziel bestand darin, die orale Verabreichung der Verbindungen zu forcieren. Bei der Übertragung der Ergebnisse vom Mausmodell auf den Menschen ist allerdings zu berücksichtigen, dass die Durchlässigkeit der Blut-Hirn-Schranke zwischen diesen beiden Spezies unterschiedlich ist.

Drei Testreihen haben das Scout Program durchlaufen und sind bereit für klinische Studien:

- 1) Newrons Sarizotan, das sich weltweit in einer klinischen Studie befindet.
- 2) AnaVex 's Verbindung AnaVex 2-73, die in den nächsten zwei Monaten in den klinischen Studien in den USA beginnen wird.
- 3) AMOs Tianeptin, das gerade in Europa überprüft wurde und im nächsten Jahr in einer klinischen Studie geplant ist.

3. Ein Update zu Genterapien für RTT: Stuart Cobb University of Edinburgh (Großbritannien)

Das Ziel der Genterapie ist es, mit Hilfe eines viralen Vektors den mutierten Zellen gesunde Kopien des Mecp2 Gens zu liefern. (*Vereinfacht ausgedrückt, wird das Mecp2 Gen in einen Virus gegeben und dieser schleust sich und somit auch das Mecp2 Gen in die menschliche Zelle ein.*)

Momentan wird der AAV9-Virusvektor, der gleiche wie in der AveXis-Genterapie-kassette für RTT (vgl. <https://reverserett.org/avexis-reports-rett-gene-therapy-program-avxs-201>), verwendet, da dieser in klinischen Studien für andere seltene neurologische Störungen eingesetzt wurde und sich als sicher erwiesen hat. Die wahrscheinlichste Art der Verabreichung in klinischen Studien oder in der zukünftigen klinischen Praxis wäre intrathekal (=nahe des Rückenmarks – wie bei einem Kreuzstich bei der Geburt) oder intravenös (= in die Vene).



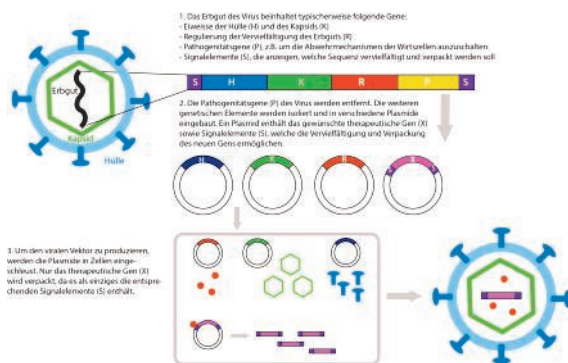
Um den offensichtlichen Therapieerfolg zu sichern, würde „desto mehr Zellen von dem modifizierten Virus ins Visier genommen werden, desto besser“ gelten, jedoch führen zu große Mengen von Mecp2 Genen in einer Zelle zu einem Mecp2-Duplizierungssyndrom mit ähnlichen neurologischen Entwicklungssymptomen wie das Rett-Syndrom.

Folglich müsste die gesunde Kopie des Mecp2 Gens selektiv in mutierte Zellen geschleust werden. Denn Genterapie-Kassetten für RTT, die bis dato entwickelt wurden, haben ein enges therapeutisches Fenster - zu viel des viral eingeführten Mecp2 Gens wirkt hepatotoxisch (leberschädigend) und peripher neurotoxisch (nervenschädigend). Die zukünftigen Entwicklungen zielen also darauf ab, nicht die Leberzellen, sondern ausschließlich die Neuronen (=Nervenzellen) zu treffen. Das Mecp2-Protein ist kein Neuronen spezifisches Protein, aber im Fall des Rett-Syndroms ist das



Rett Rome 2018—Gentherapie

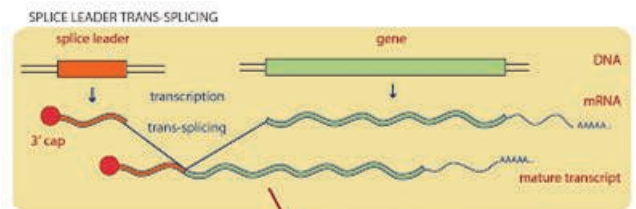
Hauptziel das ZNS (Zentrale Nervensystem). Dies liegt daran, dass im Mausmodell nachgewiesen wurde, dass das Ausschalten von MeCP2 an der Peripherie, also außerhalb des ZNS, keine Rett-ähnlichen Symptome verursacht.



Die Optimierung von Gentherapie-kassetten kann auf verschiedene Arten erfolgen. Eine davon ist die Verwendung des MINI-Gens, welches ein Drittel der Größe von MeCP2 aufweist. Dadurch können zusätzliche Sicherheitsfunktionen in die Kasette eingebaut werden.

Trotz der Verbesserungen bietet die Gentherapie im Moment suboptimale Ergebnisse und es werden bessere Vektoren benötigt, die das Gehirn effektiver ansprechen. Einige davon befinden sich in der Entwicklungsphase und zeigten gute Ergebnisse bei Mausmodellen.

Trans-Splicing und RNA-Editing erscheinen als zukünftig überlegene Methoden der Gentherapie. Vereinfacht gesagt, werden mittels Trans-Splicing nur die defekten Bereiche des MeCP2-Gens in den mutierten Zellen repariert. In die Zukunft blickend, könnten RNA-punktgenaue Bearbeitung oder RNA-Reparatur endogener (*körpereigener*) MeCP2-RNA in Neuronen möglich sein. (siehe Gail Mandel: <http://www.pnas.org/content/114/44/E9395>) Die momentanen Herausforderungen hierbei sind allerdings unter anderem die Selbstlimitierung, die Effizienz und die Problematik der selektiven Zellbehandlung.



4. Die Genome Editierung in RTT Alessandra Renieri Medical Genetics, Universität von Siena, Policlinico Le Scotte, Italien

Die Genom Editierung ist ein Sammelbegriff für molekularbiologische Techniken zur zielgerichteten Veränderung des Genoms (=RNA, DNA).

Alessandra Renieri präsentierte die Arbeit ihres Labors als erfolgreiches Beispiel für transformative Gen-basierte Medizin unter Verwendung der CRISPR / Cas9-Gen-Editing-Technologie in ihrem zuvor etablierten Zellmodell in Fibroblasten (=Bindegewebszellen), iPSCs (=pluripotente Stammzellen), von iPSC abgeleiteten neuronalen Vorläufern und Neuronen (=Nervenzellen). Zu den nächsten Schritten gehören die laufenden Tests des Mausmodells und die Patientenrekrutierung für die klinische Studie. Da bekannt ist, dass sowohl die abnehmende als auch die ansteigende MECP2-Gendosis Erkrankungen beim Menschen verursachen, scheint die Genom- Editierung, die das mutierte Allel (*neue Varianten eines Gens, eine solche Variante nennt man Allel*), welches unter den nativen Kontrollelementen korrigiert wird, die effektivste und sicherste Strategie im Vergleich zum "Genersatz" ist. (vgl. Punkt 3. Gentherapien)

Es ist also zwischen der Gentherapie, welche eine normale Kopie des Gens zwischen künstlichen Kontrollelementen in die Zelle einschleust, und dem Genom- bzw. RNA- oder DNA-Editing, welches sich nur auf einzelne defekte Bereiche des Gens bezieht, zu unterscheiden.

5. Sarizotan bei der Behandlung von Atemstörungen bei Patienten mit RTT: Ravi Anand Newron Pharmaceutical SpA (Italien)

Atemprobleme wie Apnoe, Hyperventilation, Atemstillstand und Luftschlucken treten bei den meisten Rett-Patienten lebenslang auf und sind derzeit nicht behandelbar. Folgen von Apnoen können sein: Zyanose (*blau-rote Färbung der Haut infolge Sauerstoffmangels*), Bewusstseinsverlust, kardi-respiratorische (*Herz-Atmung*) Entkopplung, plötzlicher Tod, Angst und -zustände, gastrointestinaler (*Magen-Darm*) Reflux, Neigung zu Skoliose (*Wirbelsäulenkrümmung*) und auch die normale Entwicklung des Gehirns bei jüngeren Rett-Patienten kann beeinflusst werden.

Plötzlicher Tod ohne vorangegangene Symptome wurde bei 22-26% der Todesfälle von Rett-



Rett Rome 2018—Atemprobleme

Atemprobleme sind derzeit nicht behandelbar -

Aber viele kennen sie

Patienten berichtet, verglichen mit 2,3% in der Allgemeinbevölkerung. Die American Natural History Study und eine australische Studie zeigten, dass in 15% der beobachteten Fälle Atemprobleme mit dem Alter vollständig verschwinden. Dem gegenüber stehen die Ergebnisse einer internationalen, randomisierten, placebokontrollierten Doppelblind Phase-III-Studie (STARS), welche einen Zeitraum von 6 Monate überspannt. (https://www.newron.com/user/download_charm.aspx?FILE=CEE071F4-C77F...)

Zum einen wurde bei den stundenlangen Messungen der Atmung mit einem speziellen Gerät bei den Patienten zu Hause festgestellt, dass Atmungsprobleme nicht mit dem Alter verschwinden, sondern, dass die Episoden und Probleme schwerwiegender sind als wir bisher angenommen hatten. Der Grund für die unterschiedlichen Ergebnisse zwischen der Beobachtung der Atmung für die kurze Zeit im Krankenhaus und den Ergebnissen der vorwiegend zu Hause durchgeführten klinischen Versuchsmessungen ist vermutlich, dass das in der genannten Studie verwendete Messgerät genauer ist und es eben nicht ausreicht, die Atmung nur über einen kurzen Zeitraum in einem Krankenhaus zu beobachten. Ein weiterer Grund, die Messungen zu Hause durchzuführen ist, dass Rett-Patienten in ungewohnter Umgebung tendenziell ängstlicher sind und diese Angstzustände und Agitationen zu mehr Hyperventilation und/oder Apnoe führen, wodurch die Messungen verfälscht sein können. Außerdem scheint nach der Analyse der Daten, dass zwischen Hyperventilation und Apnoe kein Zusammenhang besteht, im Unterschied zu einigen früheren Annahmen.

Weiters wurde die Wirkung und Sicherheit von Sarizotan getestet. Sarizotan ist ein selektiver 5-HT_{1A} (Serotonin)-Rezeptor-Agonist und wurde in der Vergangenheit in klinischen Studien der Phasen II und III an Patienten mit Parkinson-Krankheit und Schizophrenie getestet und hat sich als sicher erwiesen. Sarizotan wurde hierfür bei 1800 erwachsenen Patienten für 6 Monate und bei 200 erwachsenen Patienten für die Dauer von 2 Jahren getestet.

In präklinischen Studien reduzierte Sarizotan bei weiblichen Rett-Mäusen respiratorische Herzrhythmusstörungen. Die Häufigkeit von Apnoe und respiratorischen (*Atem-*) Unregelmäßigkeiten wurde signifikant und langfristig reduziert.

Damit die Rett-Mädchen die Rekrutierungskriterien erfüllen können, sollten sie mehr als 10% der Zeit anormale Atmung zeigen. Das Rekrutierungsverfahren dauerte drei Wochen. Mädchen mussten für 6-8 Stunden/Tag, 3-4 Tage/Woche Überwachungs-ausrüstung tragen. Die Eltern mussten die Daten auf ihrem Computer speichern und an das Data Monitoring Center senden. Dort wurden die Daten unabhängig ausgewertet. Mädchen, welche die Kriterien erfüllten, wurden nach dieser dreiwöchigen Versuchsperiode für die klinische Prüfung ausgewählt. Quantitative Aufzeichnungen von mehr als 18 Stunden in der häuslichen Umgebung zeigen an, dass bis zu 70% der bewerteten Patienten eine klinisch signifikante Apnoe haben, somit also mindestens 10% der Zeit nicht atmen. Die maximale Dosis von Sarizotan, die Rett-Mädchen in der laufenden klinischen Studie erhalten, beträgt 10 mg/Tag im Vergleich zu den angegebenen 200 mg/Tag bei den Parkinson und Schizophrenie-Studien. Die klinische STARS-Studie läuft derzeit in den USA, Großbritannien, Italien, Indien und Australien. Einzelne Daten von Ermittlern erwähnen mehr Wachsamkeit, Aktivität und ein stärkeres Umweltbewusstsein der Mädchen, die Verbesserungen der Apnoe Anfällen hatten. Die offiziellen Ergebnisse der Studie werden gegen Ende des nächsten Jahres veröffentlicht.

6. Phytocannabinoid-Cannabidivarin (CBDV) *Daniele Vigli, Zentrum für Verhaltenswissenschaften und psychische Gesundheit Istituto Superiore di Sanità, Rom, Italien*

Die Studie untersuchte die potenzielle therapeutische Wirksamkeit von dem Phytocannabinoid-Cannabidivarin (CBDV), einem nicht-psychotropen Phytocannabinoid aus *Cannabis sativa*. Die für die Studie ausgewählten Mäuse haben einen mildereren Phänotyp. Ihnen wurde eine intraperitoneale (=in die Bauchhöhle) CBDV-Injektion verabreicht. Die Behandlung verbesserte den allgemeinen Gesundheitszustand, das Sozialverhalten und die motorischen Fähigkeiten und war mit einer Normalisierung des reduzierten Gehirngewichts bei RTT-Mäusen verbunden. Die vorliegende Studie schlägt den GPR55-Rezeptor als neues potenzielles Ziel für die Behandlung von Rett vor. Grund



Rett Rome 2018—Forschung

dafür ist, dass die Studie ergab, dass CBDV als Antagonist (=Gegenspieler) des GPR55-Rezeptors fungiert, was sinnvoll ist, da GPR55 im Hippocampus (=Gehirnregion) der RTT-Mäuse vermehrt exprimiert (=ausgeschüttet) wird.

CBDV befindet sich bereits in klinischen Studien zu Autismus und fokaler Epilepsie. GW Pharmaceuticals, welche die oben genannte Studie unterstützt hat, plant, auch eine klinische RTT-Studie in diesem Jahr zu starten. (<https://www.gwpharm.com/about-us/news/gw-pharmaceuticalsnounces-vorläufige-ergebnisse-phase-2a-studie-its-pipeline-verbinding>)

7. Neuorientierung Mirtazapin bei RTT *Enrico Tongiorgi Labor für Zellular- und Entwicklungsneurobiologie am Department of Life Sciences der Universität Triest, Italien*

Antidepressiva haben sich als potenzielle Therapien gegen RTT herausgestellt, da sie die Übertragung niedriger Monoamine normalisieren könnten. Mirtazapin ist ein gut verträgliches tetrazyklisches Antidepressivum der NaSSA-Klasse, welches die noradrenerge und serotoninerge (*Wirkung des Noradrenalin / Serotonins betreffend*) Übertragung spezifisch erhöht. Es hat auch anxiolytische (*angstlösende*) Wirkung und kann bei Schlaflosigkeit helfen. Zuvor wurde gezeigt, dass dieses Medikament in der Lage ist, kortikale (= *die Hirnrinde betreffende*) Atrophie, Atmungs- und Herdprobleme bei einer männlichen RTT-Maus zu lindern. Um zu klinischen Studien übergehen zu können, sind Informationen zu den Auswirkungen von Mirtazapin bei weiblichen RTT-Mausmodellen sowie zu seinem Wirkmechanismus bei RTT erforderlich. Deshalb wurde Mirtazapin 6 Monate alten weiblichen Mäusen verabreicht. Es wurde eine Normalisierung der Angstzustände und ein Trend zur Verbesserung der Feinmotorik der Vorderbeine festgestellt. Es wurden keine nachteiligen Ereignisse während dieses Experiments festgestellt. Retrospektive Analysen der Krankenakten von 11 erwachsenen RTT-Patienten wurden ebenfalls durchgeführt. Sie erhielten zuvor Mirtazapin zur Behandlung von Angstzuständen und Schlafstörungen. Es wurde herausgefunden, dass diese Behandlung bei Patienten gut vertragen wurde, und erhöhte auch motorische- und Stereotypwerte. Auch die Reizbarkeit und die Hyperaktivität waren nach der Behandlung mit Mirtazapin signifikant verbessert. Unter Verwendung eines in vitro-Modells wurde eine Beteiligung der BDNF/TrkB-Signalkaskade am Wirkmechanismus von Mirtazapin gefunden. Diese Ergebnisse bestärken die Hypothese, dass Mirtazapin eine wirksame Behandlung für RTT darstellen kann.

8. Der Calcineurin-Huntingtin-Weg stellt den BDNF-Verkehr wieder her und verbessert die Mecp2-Knock-out-Mäusesymptome *Jean-Christophe Roux Aix Universität Marseille (Frankreich)*

In RTT sind die BDNF-Spiegel niedriger als normal. Der axonale Transport (=Transport von Substanzen im Axon, einem „Arm“, einer Nervenzelle) der BDNF-haltigen Vesikel (=Transportbläschen einer Zelle) ist ebenfalls betroffen. Huntingtin (HTT) und HTT-assoziiertes Protein 1 dienen als Gerüst für molekulare Motorkomplexe, um die BDNF-haltigen Vesikel zu transportieren und werden in Mecp2-Knockout-Gehirnen abnormal exprimiert. In dieser Studie wurden genetische und pharmakologische Ansätze eingesetzt, um diesen Transport selektiv zu stimulieren. Die genetische und pharmakologische Phosphorylierung (= *das reversible (umkehrbare) Anhängen einer Phosphorylgruppe an ein organisches Molekül*) verbesserte die Bewegungsaktivität, die sensorisch-motorische Koordination und die Atmungsdefizite.

9. Der Überwachungsrezeptor TRPM2: ein neuartiges therapeutisches Ziel für RTT? *James Eubanks Abteilung für Genetik und Entwicklung Krembil Research Institute Toronto, Kanada*

Frühere Studien haben gezeigt, dass Zellen, denen das funktionelle MeCP2-Protein fehlt, einen erhöhten metabolischen und oxidativen Stress sowie Anzeichen einer veränderten Mitochondrienfunktion aufweisen. Solche Änderungen können die Aktivierung eines normalerweise inaktiven Überwachungsrezeptorsystems verursachen, wie z. B. des TRPM2 (Transient Receptor Potential Ion Channel), dessen Aktivitäten die Energieeinsparung durch negative Regulation von mTORC1 fördern. mTORC1 ist ein Proteinkomplex, der als Nährstoff / Energie / Redox-Sensor fungiert und die Proteinsynthese steuert. Hypoaktive mTORC1-Aktivität wurde in mehreren RTT-Modellsystemen beobachtet. Die Ergebnisse dieser kürzlich abgeschlossenen Studie implizieren,



Rett Rome 2018

dass TRPM2 in der RTT-Pathogenese eine wichtige Rolle spielt und liefern den Nachweis, dass es für den therapeutischen Nutzen zielgerichtet sein könnte. Momentan ist bekannt, dass drei Verbindungen diesen Kanal blockieren, nämlich einen pharmakologischen Blocker Flufenaminsäure (FFA) und Antimykotimidazole, Clotrimazol und Econazol, die den durch TRPM2 vermittelten Strom hemmen.

Mit freundlicher Genehmigung von Dr. Danijela Szili (Secretary Rett Syndrome Europe)

<http://www.rettsyndrome.eu/news/rett-rome-report/>

ins Deutsche übersetzt, gekürzt und vereinfacht für die ÖRSG von

Riccarda und Stella Peckary (Member of Board Rett Syndrome Europe)

RETT ROME 2018

proRETTricerca
THE CURE IS POSSIBLE

Pschyrembel: Klinisches Wörterbuch 258. Auflage, Verlag der Gruyter 1997

Stephan Dressler: Elsevier's Dictionary of Medicine, Verlag Urban und Fischer, 2007

<https://de.wikipedia.org> : Zugriff 07.11.2018

<https://en.wikipedia.org> : Zugriff 07.11.2018

Abbildungen:

https://naturwissenschaften.ch/topics/synbio/applications/gene_therapy

<http://skepticonwonder.fieldofscience.com/2011/05/ratcheting-up-some-splice-leaders-note.html>

Rett-Community in Prag



Rett-Syndrom Konferenz



„**W**ie können Kommunikationsfähigkeiten bei Kindern mit Rett-Syndrom gefördert werden?“ - diese Frage stellten sich am 13. Oktober 2018 die zahlreichen TeilnehmerInnen der Rett-Syndrom-Konferenz im Herzen von Prag, organisiert in Zusammenarbeit von Rett-Community Tschechien und **LIFetool Prag**.

Als erste Vortragende im unterschiedlichsten Hilfen und mit alltäglichen und technischen Hilfsmitteln kommunizieren können und sollen, ja schon fast müssen. **„Communication means: being in control!“** – also: Kommunikation bedeutet, die Kontrolle zu haben“ war einer der Sätze, die den TeilnehmerInnen sicherlich noch lange in Erinnerung bleiben wird.

tschechischen Rett-Community medizinisch aber auch menschlich seit vielen Jahren eine wichtige Stütze ist.

Aus Israel konnte Dr. Judy Wine, Sprachtherapeutin und anerkannte UK-Expertin für einen Vortrag gewonnen werden. Ihre ganzheitliche Sicht der Kommunikationsmöglichkeiten bei Rett-Kindern war sehr bereichernd und hat allen bestätigt, dass wir Eltern, Pädagogen und Therapeuten unter allen Umständen mit



Dr. Judy Wine



Eine Gruppe von Eltern und Freundinnen von Mädchen mit Rett-Syndrom

Förderung der Kommunikation



Romana Malzer in Action



LifeTool Prag



In der Mittagspause nutzten viele TeilnehmerInnen die Möglichkeit, sich am Stand von **LIFETool Prag** bei Rostislav Jakoubek und seinem Team über die technischen Möglichkeiten zu informieren, Dinge wie PowerLink, Taster aber auch die Augensteuerung auszuprobieren und sich untereinander auszutauschen.

Aus Österreich sprach dann **Romana Malzer**, Sozialpädagogin und UK-Beraterin bei LIFETool Linz sowie Mama der 15jährigen Isabella, die auch mit dem Rett-Syndrom lebt.

Die Organisatorin der Rett-Community Lenka Kohoutková meinte:

„Romanas persönliche Erfahrung mit ihrer Tochter sowie auch ihre berufliche Erfahrung mit vielen KlientInnen gemischt mit großem Engagement und Begeisterung riss uns buchstäblich von den Stühlen!“

In der Fragerunde am Ende meinte eine Teilnehmerin: „Ich denke, wir alle hier – egal ob Elternteil oder PädagogIn – gehen nun mit einem Kopf voller Ideen, Inspiration und Motivation nach Hause und wir werden es sicher versuchen umzusetzen!“

Die gesamte Konferenz wurde simultan übersetzt (englisch-tschechisch-deutsch), was für die ZuhörerInnen aber auch die ReferentInnen alle sehr komfortabel war, so konnten auch die Sprach-Barrieren zwischen ZuhörerInnen und ReferentInnen überwunden werden.

Äußerst berührend war auch die Ausstellung von Schwarzweißfotos von Mädchen mit Rett-Syndrom im Foyer des Veranstaltungsortes. Der gesamte Tag war eine großartige Kombination aus Vorträgen und praktischen Demonstrationen!

Bericht von Romana Malzer



Rett Flyer tschechisch



**Besondere Menschen
erkenntst du daran,
dass sie dich berühren
ohne ihre Hände
zu benutzen**

Familienwochenende in Hipping



Rückblick Familienwochenende der ÖRSG in Hipping vom 22. bis 24. Juni 2018

Am Wochenende vom 22. bis 24. Juni 2018 fand das jährliche Familienwochenende in der wunderschönen Umgebung des Attersee-Sees und der voralpinen Landschaft statt. Fast 100 Teilnehmer – Eltern, Rett-Mädchen und ein Rett - Bub, Rett-Geschwister, Betreuer und Referenten schätzten das Zusammenkommen und freuten sich über das Wiedersehen. Auch wurden neue Familien im Kreis begrüßt.



Während der Vorstandssitzung am Freitagnachmittag wurden die Vorstandsmitglieder von einem Rechtsexperten über die neuen **Datenschutzbestimmungen** informiert. Das war sehr interessant, da viele Regeln zwar nicht neu waren, aber bis dato noch nicht berücksichtigt wurden.



Die Schwerpunkte lagen auf Homepage, Facebook und Newsletter insbesondere mit dem Umgang von Fotos unserer Kinder.



Dr. Freilinger

Experten seien immer noch die Rett-Eltern, in enger Zusammenarbeit mit den Ärzten. Gerne beantwortete er Fragen zu Medikamenten und Therapien.

„Die wichtigsten und eigentlichen Experten sind immer die Rett-Eltern“

Nach einem reichlichen, gemeinsamen Abendessen für die Familien und nach der Begrüßung von unserem Präsidenten Günther Painsi informierte Stella Peckary, die Auslandsbeauftragte des ÖRSG, und RSE-Vorstandsmitglied, die Familien über den 5. Europäischen Rett-Syndrom-Kongress in Berlin ERSC (November 2017), über die Europäische Konferenz über Seltene Krankheiten ECRD Wien (Mai 2018) und die Aufgaben und Ziele von Rett Syndrome Europe RSE mit Schwerpunkt



Stella Peckary

auf dem neu gestarteten Projekt "Rett Resource" (www.rettsyndrome.eu)

Dr. Michael Freilinger, Med. Universität Wien, gab einen Überblick über die Studien der letzten Jahre und erklärte, warum es so unglaublich lange dauert, akzeptable Lösungen für unsere Mädchen zu finden. Die wichtigsten und eigentlichen

Eine weitere Präsentation von **Mag. Atzmüller-Gaugg** wies auf das Verhalten von Geschwistern von Rett-Kindern und die daraus resultierende Herausforderung für Familien mit einem behinderten Kind, hin.

Die gesunden Kinder sind sich bewusst über die eigene Überlegenheit „gesünder, kräftiger, klüger“ zu sein. Haben aber dadurch auch Schuldgefühle, es staut sich Wut auf, immer Rücksicht zu nehmen, früher für Kleinigkeiten Verantwortung zu übernehmen. Leistungsdruck liegt nur auf dem Geschwisterkind, Rivalität ist verboten bzw durch das Andersein nicht so möglich. Zeit mit den Eltern ist beschränkt durch die Dauerbelastung und wollen nicht noch zusätzlich mit ihren eigenen Bedürfnissen belasten. Oft kommen weniger Freunde bzw werden Freunde ge-





Der persönliche Erfahrungsaustausch ist sehr wichtig.



sucht, die sich auch mit dem beeinträchtigten Kind verstehen. Die ständige Sorge kann mitbelasten und sie werden meist äußerst hilfsbereit, aufopfernd.

Was kann helfen: bewußt Zeit nehmen, Qualität vor Quantität.

Offen über die Beeinträchtigung und der Sorgen sprechen mit dem gesunden Kind. Eventuell eine zusätzliche Vertrauensperson außerhalb des engsten Familienkreis finden. Auch den Lehrern in der Schule über die besonderen Umstände bescheid geben.

Anschließend folgte eine rege Diskussion.

Geschwister können sich nicht scheiden lassen.

Sonntag Vormittag kam vom **Verein MOKI** Frau Judith Kopp, Dipl. Kinderkrankenschwester, zu uns.

Der Verein MOKI ist ein gemeinnütziger Verein, bestehend aus diplomierten Gesundheits-



- und Krankenpflegepersonen. Der Verein ist pflegend, beratend mobil für Kinder und deren Familien im Einsatz. Dh sie kommen bei Bedarf in die gewohnte Umgebung des Kindes zur Sondenpflege, Alltagspflege,... Frau Kopp stand unseren Fragen zB zur Dekubitus Prophylaxe, Pflege im Alltag, Essensgabe,.. Rede und Antwort. Außerdem stellte sie uns die **Rota-Therapie** vor, das bedeutet Rotation der Wirbelsäule.

In den Pausen werden Erfahrungen, Ideen, Tipps über Hilfsmitteln etc zwischen den Eltern immer wieder ausgetauscht. So stellte Johann Lang den X-Rover (Hilfsmittel aus CZ) für seine Tochter Sophie vor. Das Interesse an neuen Hilfsmitteln ist immer groß und einige Familien nutzten die Gelegenheit und probierten es gleich aus.

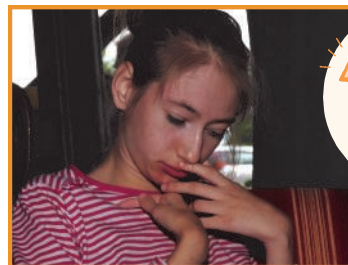
Im Zuge des Familientreffens wurden auch zwei großartige Spendenbeträge an die ÖRSG überreicht. Vier Vertreter des **Rotary Club Linz-Schlossberg** insbesondere durch den Initiator Herrn Martin Hirschrodt wurden EUR 14.000,00 überreicht. Aber nicht nur die Übergabe war erfreulich, sondern auch der herzliche Empfang und das Interesse an dem Wohlergehen unserer RETT-Kinder hat uns Kraft gegeben. An dieser Stelle nochmals ein DANKESCHÖN.



Während die Betreuer sich um unsere RETT-Kinder und ihre Geschwister kümmerten, führte uns am Nachmittag eine Fremdenführerin in traditioneller keltischer Tracht unsere Elterngruppe auf den Spuren der Kelten durch Wald und Wiesen. (Kelten. Baum. Weg) Diese hatten sich im Mittelalter in diesen ländlichen Gebieten niedergelassen. Beim Wandern sind wir Eltern durch Gespräche, und regen Erfahrungsaustausch über unsere Mädchen, einander wieder nähergekommen.

Für einen geselligen, entspannten Samstagabend für die Familien sorgte das "Duo Zeitlos".





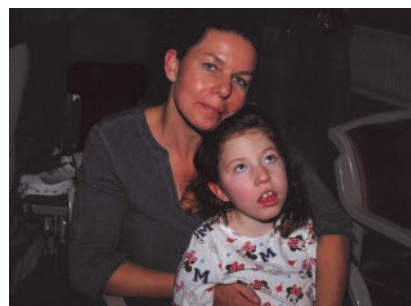
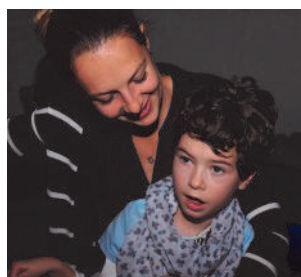
Wie jedes Jahr gibt es zum Abschluss des Familienwochenendes gibt es die Generalversammlung des ÖRSG, diverse Informationen über Vereinsinterna und ein kurzes Feedback, die Aufforderung zur Sponsorensuche, und einen Blick auf die von bei diesem Treffen aufgenommenen Fotos.

In diesem Jahr durften wir auch noch von **Frau Alexandra Holzer**, den Reinerlös und die Spenden vom Altwiener Ostermarkt entgegen nehmen. DANKE für die finanzielle Unterstützung mit EUR 10.000,00.

Zum Schluss sei vor allem ein **DANKE** an **Günther Painsi** und **Christa Mayr** – gesagt. Es wird sehr viel Zeit und Kraft investiert um dieses Wochenende zu einem Erfolg zu machen. Es ist nicht einfach all die Bedürfnisse abzudecken und immer ansprechende Themen zu finden. Auch sollte erwähnt werden, dass es für die Akteure schon einen gewissen Stress bedeutet damit alles - besonders für unsere Kinder - rund läuft und sich jeder wohl fühlt.

Auch ein Dankeschön an **Berger Birgit** für die Organisation der verlässlichen Betreuer unserer Kinder und dem fleißigen Fotografen Rosenkranz Gernot.

Bericht von Stella Peckary und Sonja Lang



DANKE an...

Rotary Club Linz-Schlossberg

Im Jahr 2017 fand im Linzer Schloss die Charterfeier des neu gegründeten Rotary Club Linz-Schlossberg statt. Durch den Kontakt zwischen **Herrn Martin Hirschrot** (ein RC Gründungsmitglied) und Familie Lang mit Rett-Mädchen Sophie, wurde als erstes Charity Projekt bei der Gründungsfeier die Unterstützung des Österreichischen Rett-Syndrom Vereins beschlossen.

In sehr angenehmen Gesprächen wurde im Vorfeld erläutert, wie sich die Kinder mit diesem seltenen Gendefekt (rück)entwickeln, welche Probleme immer wieder auftauchen, wie der Alltag bewältigt werden kann, welche finanziellen Hürden es gibt und vieles mehr.

Vertreter des RC Linz-Schlossberg besuchten uns dann beim Familientreffen im Juni 2018 in Hipping und die ÖRSG durfte die einzigartige Spende von EUR 14.000,00 entgegennehmen. Die Freude bei uns ist riesengroß, denn der Selbsthilfverein ÖRSG ist auf Spenden angewiesen. Aber nicht nur diese finanzielle Unterstützung war einzigartig, sondern auch die persönliche Begegnung beim anschließenden Mittagessen und das gegenseitige Interesse.

Wir wünschen den Mitgliedern des Rotary Club Linz-Schlossberg weiterhin viel Freude und Erfolg bei ihren Projekten und Veranstaltungen.



Güntther Painsi, Friedrich Lehner, Manfred Schmidt, Martin Hirschrodt



Altwiener Ostermarkt

Der Altwiener Ostermarkt wird alljährlich von der **STADTWERKSTATT**, durch Obfrau **Alexandra Holzer** organisiert. Der Veranstalter widmet dabei einen Standplatz einem karitativen Zweck und öffnet eine Spendenbox dafür. Im Frühjahr 2018 durfte die ÖRSG den Benefizstand durch den Verkauf von Trink- und Osterschokoladen von Zotter Schokoladen, Sekt, .. betreuen. Stella Peckary übernahm für die ÖRSG die gesamte Organisation dh Suche der freiwilligen Helfer, Einteilung des Personals, Informationsweitergabe,.. und war auch immer wieder die gute Fee bei Personalengpass. DANKE Stella.



An achtzehn Tagen durften die Helfer am Stand 24 ihr Können zeigen und wurden auch gefordert. Trinkschokolade händisch auf quirlen, Wissen über Allergene, Gespräche in Englisch führen und über Rett-Syndrom informieren. So ist ein Einsatztag schnell vergangen, denn auch ein Rundgang am traditionellen Handwerksostermarkt mit der Tiroler Fastenrippe durfte nicht fehlen.



Painsi, Holzer, Peckary

Am Familientreffen in Hipping besuchte uns Frau Alexandra Holzer, um uns einen Betrag von EUR 10.000,00, der sich aus dem Reinerlös und Spenden ergab, zu übergeben.

Vielen Dank dafür und für das persönliche Engagement von Frau Holzer.

Elterntreffen in St. Marien



Bereits zum 5. Mal fand am 6. Oktober 2018 das diesjährige Rett-Elterntreffen wieder am sehr schön und ruhig gelegenen Kletzmayrhof in St. Marien /OÖ statt. Dieses Herbsttreffen ist zur Weiterbildung und zum Erfahrungsaustausch für Eltern und Betroffene von Kindern mit Rett-Syndrom.

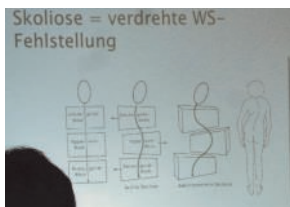


Uns interessierte besonders der Programmpunkt der Physiotherapeutin, da dies bei der Therapie von Lukas auch ein Thema ist (besonders die Vorbeugung)!

Die Rett- sowie die Geschwisterkinder wurden wieder durch ein gut geschultes Betreuer/innen-Team übernommen, die das schöne Wetter ausgenutzt haben.

Nach der Begrüßung um zehn Uhr ging es somit gleich mit dem umfangreichen Programm los!

„Der Einfluss von Bewegung und Haltung auf die Wirbelsäule (inkl. Skoliose)“



Die von uns bereits bekannte Physiotherapeutin **Frau Leimer** hielt alle Anwesenden an, sich den Krümmungen der Wirbelsäule bewusst zu werden! Bei den eingeflochtenen Übungen lernte man plötzlich „neue“ Muskeln kennen!



Interessant war auch zu hören, dass der Schneidersitz und Langsitz nicht für die richtige Wirbelsäulenkrümmung gut ist! Hier ist eine Änderung durch Sitzkeil, bewegliches Sitzkissen, oder auch nur der Fersensitz etc. empfehlenswert!



Leimer Sabine
 Physiotherapeutin
 Pergernstr. 9 c
 4400 Steyr/Garsten
 Telefon 0676/77 290 48
leimer.sabine@aon.at

Gute Tipps wie wir als Eltern/Betreuer die Kinder richtig und Wirbelsäulenschonend heben können, rundeten den Vortrag ab! (Und immer an die richtige Krümmung denken)

Während der einzelnen Programmpunkte wurden unsere Kinder wieder gut betreut! Da es ein sonniger Herbsttag war, war es den Betreuern auch möglich mit den Kindern einen Spaziergang auf dem weitläufigen Kletzmayr Hof zu machen!

Beim gemeinsamen Mittagessen, das wieder hervorragend war, hatten wir einen Austausch mit einer anderen Familie und kamen darauf, dass Ihre Tochter in dieselbe Schule geht, wie unser Lukas! So ein Zufall.



Danach folgte **Mag. Dr. Glawitsch** mit seinem sehr Informativen Vortrag .

„Sachwalterschaft—jetzt neu als Erwachsenenschutzrecht“

Ein höchst interessantes Thema, welches uns, als Eltern von Rett-Kindern, bestimmt jeden mal betrifft.

Er erklärte uns zu diesem neuen Gesetz, das die Bezeichnung sich geändert hätte, ebenso der Finanzielle Aufwand höher wurde! Näheres siehe folgende Seite.

Ebenso wurde kurz auf das Pflegegeld eingegangen und darauf hingewiesen, dass vor der Vollendung des 15. Lebensjahr Nachuntersuchungen gemacht werden!



Nach einer kurzen Pause ging es mit diversen News und Informationsaustausch bzw Anregungen für den ÖRSG weiter.

Eine Familie verwies auf die **„Special Olympics Familientag in Schladming“** vom 2. bis 7. September 2019 hin.

Es wird auch um Vorschläge für Themen, Wanderungen für die zukünftigen Familientreffen gebeten

zB Erfahrungen mit Medikamenten, Ernährung, Allergien, Schluckschwierigkeiten, Ärzten oder Hilfsmittel

zB wie / wo Urlaub mit Rett-Kindern

zB Bewegungseinheit beim Treffen durch YOGA, Chiatsu.

Bitte berichtet den ÖRSG davon!

Nach diesem Interessanten Austausch ging dieses Rett-Elterntreffen im Seminarhof Kletzmayr zu Ende! Bis zum nächsten Mal und Danke an die tollen Organisatoren.

Ein Bericht von Elisabeth Nimmerrichter

Engel ohne Flügel ...



Kinder der 4. Klassen der Volksschule St. Marien mit Theresa Mayr in der Mitte

Kauf angeboten haben. Die Basteleien waren rasch an ihre neuen Besitzer gebracht. So konnte ein beachtlicher Betrag von EUR 305,00 auf das Spendenkonto überwiesen werden.

Die Kinder reagierten aber auch sehr einfühlsam in der Begegnung mit meinem Patenkind, dem Rettmädchen Theresa Mayr. Immer wieder erkundigten sie sich nach ihrem Befinden und ließen liebe Grüße an Theresa ausrichten.

Die Familie von Theresa war vom sozialen Engagement der Kinder sehr berührt und bedankte sich mit einer Einladung zu sich auf ihren Bauernhof. Bei einer lustigen Bauernhofralley konnten so die Volksschüler ihr letztes Schuljahr ausklingen lassen. Theresa fühlte sich sichtlich wohl in ihrer Mitte....

Vielen Dank an die engagierten Kinder und die Unterstützung der Lehrer für diese tolle Aktion.

Danke Danke

Wie man zu einem „Engel ohne Flügel“ werden kann, haben die Schüler- und Schülerinnen der beiden 4. Klassen der Volksschule St. Marien im Advent auf kreative Art und Weise bewiesen.

Aus Recyclingmaterialien wurden im Religionsunterricht kunstvolle Engel gestaltet, die die Kinder beim Elternsprechtag zugunsten der österreichischen Rett-Syndrom Gesellschaft zum

Sabine Haslehner



Erwachsenenschutzrecht

Seit 1. Juli 2018 traten umfassende gesetzliche Änderungen bei der Sachwalterschaft in Kraft. Sachwallerinnen/Sachwalter heißen ab dann "gerichtliche Erwachsenenvertreterinnen"/"gerichtliche Erwachsenenvertreter". Es gelten die neuen Vorschriften. Für diese Fälle gilt ein spezielles Übergangsrecht, die Gerichte müssen bis 1. Jänner 2024 überprüfen, ob die Sachwalterschaft zu erneuern ist.

Ziel der Neuerungen ist es, die Autonomie, Selbstbestimmung und Entscheidungsfreiheit der betroffenen Personen möglichst lange und umfassend zu erhalten.

Es gibt nun vier Arten der Erwachsenenvertretung:

1) Vorsorgevollmacht: Die größtmögliche Form der Selbstbestimmung ist die Errichtung einer Vorsorgevollmacht. Die Person hält vorsorglich, noch im Zustand ihrer vollen Entscheidungsfähigkeit fest, wer für sie bei Verlust der Handlungsfähigkeit als Bevollmächtigter auftreten darf.

Die Vorsorgevollmacht ist im Österreichischen Zentralen Vertreterverzeichnis (ÖZVV) eingetragen und gilt unbefristet. Sie kann so wie jede andere Vollmacht jederzeit widerrufen oder gekündigt werden.

2) Selbst Gewählte Erwachsenenvertretung: Neu ab 1. Juli 2018, für Fälle, in denen nicht rechtzeitig vorgesorgt wurde. Im Unterschied zur Vorsorgevollmacht kann hier auch eine nicht mehr voll handlungsfähige Person noch einen gewählten Erwachsenenvertreter für sich bestimmen, vorausgesetzt die Person erkennt die Tragweite der Bevollmächtigung. Als Vertreter kann eine nahestehende Person, auch außerhalb der Verwandtschaft, gewählt werden. Einmal im Jahr erfolgt eine gerichtliche Überprüfung. Gilt ab Eintragung ins ÖZVV und ist ebenfalls unbefristet bis auf Widerruf.

3) Gesetzliche Erwachsenenvertretung löste die „Vertretungsbefugnis nächster Angehöriger“ (Groß- und Eltern, volljährige Kinder) ab. Tritt nicht mehr wie bisher kraft Gesetzes ein, sondern nur wenn sie auch im ÖZVV eingetragen wurde (beim Rechtsanwalt bzw Notar registriert). Ärztliche Bestätigung dass die Person keine Vertretung selbst festlegen kann. Der Kreis der nächsten Angehörigen als Vertreter wurde nun auch erweitert um Geschwister, Nichten, Enkel.. Diese Vertretung verschafft weitergehende Befugnisse als bisher, unterliegt aber künftig einer gerichtlichen Kontrolle. Sie endet nach drei Jahren, kann aber erneuert werden.

4) Gerichtliche Erwachsenenvertretung löst die bisherige Sachwalterschaft ab. Erst wenn keine andere Vertretung möglich ist, weil zB keine Angehörigen, die zu besorgenden Angelegenheiten zu komplex sind, ... kommt diese in Betracht. Eine Vertretung für alle Angelegenheiten gibt es nicht, nur für bestimmte festgelegte zu besorgende Vertretungshandlungen. Der Vertreter muss jedes Jahr einen Bericht über Finanzen und die Lebenslage dem Gericht vorlegen.

Es gibt auch Schulungen, wenn man genauere Informationen zur Sachwalterschaft möchte!

www.vertretungsnetz.at/erwachsenenvertretung/schulung

*Entnommen aus dem Vortrag Mag. Dr. Glawitsch
sowie von der Informationsseite auf HELP.gv.at*



...run with the XRover for Rett



Der Wings for life World Run in Wien am 6. Mai 2018 stand wieder für uns auf dem Programm. Da jedoch Sophie aus dem handelsüblichen Chariot herausgewachsen ist und immer unstabiler wurde, waren wir im Herbst schon auf der Suche nach einem geeigneten Laufwagen bzw geländetauglichen Wagerl fürs Mühlviertel.

Im Internet fanden wir auch mehrere verschiedene Modelle aus der Schweiz, England,.. aber irgendwie nichts was uns überzeugte. Durch Zufall entdeckten wir aber den „Rehabuggy“ von **XRover** aus Prag. Und da wir sowieso einen dreitägigen Kurzurlaub in Prag vorhatten, konnten wir uns äußerst unkompliziert diesen XRover für einen Tag im Einsatz ausleihen und quer durch Prag testen.

Der **XRover** überzeugte uns vom geringen Gewicht, guten Sitzposition für Sophie, Funktionalität (auch als Radanhänger nutzbar, geländegängig und sicher für Kinder, ein kleines lenkbares Vorderrad oder ein großes starres Vorderrad), sehr gute Verarbeitung und Zusatzzubehör wie Sonnendach, Moskitosnetz und Regenschutz, passender Sitzsack sowie ein großer abnehmbarer Gepäcksrucksack. Außerdem schaut er ganz schnittig aus – und **die Optik ist ja auch wichtig**. Das Besondere ist auch, dass es den XRover bis in Größe L, für einen Erwachsenen gibt.

Für Sophie besorgten wir uns den erst zweiten in Österreich ausgelieferten XRover in Größe M. Zuhause angekommen war ja schon Winter, sodass wir gleich im Schnee mit dem großen Vorderrad ausfahren. Das klappte äußerst gut, da Sophie sich sehr wohlfühlte.

Im Frühjahr starteten wir mit dem Laufen und Radfahren. Natürlich fürs Laufen ist Kondition und Kraft nötig (das hat Sophies Papa), und beim Radfahren haben wir ein E-Bike zu unserer Erleichterung. Sophie hat bei allem die größte Freude, was uns am Wichtigsten ist.



beim Wings for life run

Am Sonntag 8. Mai 2018 machten wir uns auf den Weg nach Wien zum WINGS FOR LIFE WORLD RUN. Meine Schwester Laura durfte ja noch nicht mitlaufen, so fuhr auch Onkel Andi als ihre Begleitperson mit. Wir nahmen uns vor, mindestens genauso weit wie 2016 (also 20,5 km) zu laufen. Das Besondere an diesem Lauf ist, dass es sich dabei um einen Charitylauf zugunsten der Wings for Life Stiftung für die Rückenmarksforschung handelt und jeder solange läuft, bis man von einem Catcher Car eingeholt wird.

Bereits am Vortag wurde alles zusammengepackt. In der Früh merkte man bei Sophie, dass etwas Besonderes los war, sodass sie vor Aufregung nichts Trinken wollte. In Wien Startnummern holen, vorher noch genug Essen und Trinken, was ja bei Sophie nicht so einfach nach Plan geht. Sonnencreme, es war sehr heiß in der Mittagshitze, drum nutzten wir noch den Schatten im Park. Ein paar Fotos noch, bevor wir uns um 12 Uhr zu den Schnellen in den Startblock 2 stellten.

Die Zeit bis zum Start um 13 Uhr wurden den 13.400 Läufern mit lauter Musik, Publikumswellen, Interviews vertrieben. Wir vertrieben uns die Wartezeit mit Trinken, nochmal ein wenig aus dem XROver rausheben und Plaudereien. Endlich 13 Uhr, in vielen Ländern fiel zu gleicher Uhrzeit der Start für den ersehnten Wings for life world run. Zu Beginn waren wir ziemlich schnell, auch kamen wir heuer gut durch die Menge, aber um auch keinen Läufer zu überfahren, mussten wir laut „ACHTUNG ROLLSTUHL“ schreien. Natürlich fielen wir mit dem XROver und Sophie bei den Läufern und Zuschauern auf. Die Zuschauer feuerten uns an und Läufer wollten uns sogar unterstützen. Diese **Atmosphäre ist einzigartig** und Sophie konnte den Lauf juchzend genießen. Bei den Labstationen mussten wir vorsichtig sein, damit Sophie ja kein Getränk über ihren Kopf bekam – aber alles ging gut.



Juchuu—Halbmarathon geschafft!

Die Strecke verlief diesmal drei Mal fast an der gleichen Stelle, sodass uns Laura mit Onkel Andi öfters anfeuerten. Toll war es, als wir nochmals durch den Start durchlaufen konnten, da waren so viele Menschen. Es war echt sehr heiß, aber uns ging es gut, der XROver war gut zum Laufen. Nach 1 Stunde 47 Minuten schafften wir 21 Kilometer in der Praterallee— Juchhu Halbmarathondistanz. Danach liefen wir schon etwas langsamer und uns überholte das Catcher Car nach 2 Stunden bei 23 Kilometer.



Wir waren so stolz, soweit gelaufen zu sein. Mit der U-Bahn ging's zurück zum Rathaus, wo wir noch mit Lukas Müller (ehemaliger Skispringer) plauderten. Die Freude und auch Erschöpfung war groß! Voll Stolz und Freude dabei gewesen zu sein, konnten wir die Heimreise antreten.

Danke an XROver für die Unterstützung !

Auch 2019 wird wieder mitgelaufen! Denn. dabei sein ist alles.



www.xrover.cz



Bericht von Familie Lang mit Sophie (OÖ Hellmonsödt)

Rollstuhlfahren als Sport - Geht das?



Lukas Nimmerrichter aus Wien hat es ausprobiert und erzählt von seinem neuen Hobby.

Ja es geht, es gibt sogar einen eigenen Kurs dafür: „Rolli Kids“ und „Rolli Jugendliche“ beide Kurse werden vom WAT – Integration und Behinderten-Sport angeboten. (www.behindertensport.wat.at)

Seit Herbst nehme ich bei den „Rolli Kids“, teil.

Anfangs habe ich viel beobachtet, und kam mit den anderen Kindern kaum mit. Die beiden Trainerinnen, hatten nichts dagegen das Mama als „persönliche Assistenz“ mir half. Das machte noch mehr Spaß und die Fortschritte ließen sich schnell erkennen!



In der Gruppe wird nicht nur Rollitraining, wie fahren, kippen und über Kanten fahren geübt, sondern auch die Geschicklichkeit, sowie die Kondition auf spielerische Weise trainiert.

Ich und die anderen Kinder haben hier gelernt, wie man richtig über Hindernisse, z.B. Gehsteige hinauf- oder Rückwärts fährt.

Als Gruppe spielen wir Rollstuhlball oder andere Spiele! Wir haben auch ein Faschings- und Weihnachtsfest gefeiert!

In der Gruppe gibt es einige Kinder, die so gut sind, das Sie in der Sportwoche in Schielleiten schon waren! Es kommen immer wieder neue Kinder hinzu, die durch das üben und mit viel Spaß daran, schon viel gelernt haben, genauso wie ich!



In der Zwischenzeit fahre ich Mama und Papa, wen wir unterwegs sind und es mir fad wird, mit dem Rolli schon weg! Es ist eine Erleichterung nicht nur für Sie, sondern auch für mich! Es ist ein ganz kleines Stückchen mehr Selbständigkeit!

Die sprachliche Barriere ist auch hier stark zu merken, da die Rett-Kinder die erworbenen Wörter wieder verlieren! Die Trainerinnen flechten jedoch immer wieder Gebärdensprache mit ein. So haben wir uns alle u.a. „schöne Ferien“ in Gebärdensprache gewünscht!



Ich freue mich schon auf den nächsten Kurs!

Euer Lukas Nimmerrichter
mit Mama Elisabeth

Lukas, weiterhin viel Spaß dabei!



Termine

- ◇ Rett Familientreffen vom 21. bis 23. Juni 2019 in Hipping, OÖ, in bewährter Form
- ◇ Rett Elterntag am 5. Oktober 2019. im Seminarhof Kletzmayr, St. Marien OÖ
- ◇ Integra Messe in Wels (alle zwei Jahre) schon jetzt vormerken vom 22. bis 24. April 2020

Homepage—Wir suchen DICH



Wir wollen unsere Homepage auffrischen und am aktuellen Stand sein...

Hast du Lust diese mitzugestalten?

Die österreichische Rett Syndrom Gesellschaft möchte eine informative und aktuelle Homepage aufweisen.

Dazu suchen wir **DICH** oder du kennst jemanden, der unsere Homepage ehrenamtlich neu gestaltet und Beiträge unserer Mitglieder auf der Homepage verwaltet.

Zögere nicht DICH bei uns zu melden! Wir freuen uns auf deine Mitarbeit

LG Günther Painsi, Vorstandsvorsitzender

info@rett-syndrom.at

Werde Teil des Rundbriefes



Erzählen Sie uns doch auch Ihre netten Pointen, Erlebnisse, Therapieerfahrungen, Probleme und Lösungen... mit Ihren Kindern, mit Rett-Syndrom.

Die österreichische Rett Syndrom Gesellschaft möchte eine informative und abwechslungsreiche Mitgliederzeitung sein.

Damit immer wieder neue Informationen dabei sind, bitten wir um persönliche Erfahrungsberichte über Therapien, Hilfsmitteln im Alltag, Lebensläufe, Beschreibungen von Lebensräumen wie Kindergarten, Schule, Tagesstätten, über tolle Urlaubsmöglichkeiten, selbst adaptierte Spielgeräte oder Hilfsmitteln, Förderungen, Tipps und Tricks im Alltag (zB beim Essen, Trinken, Pflege, Schlafstörungen, ..) aber auch einfach nur nette Geschichten, Erlebnisse im Alltag.

Alles, was sie selbst interessiert, kann für jemand anderen von großer Hilfe sein.

Zögern Sie nicht uns zu schreiben (als Word-Dokument mit extra Digitalfoto) an:

Sonja Lang—Rundbrief: sonja.lang@rett-syndrom.at

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...), die sich als Erstanlaufstelle für betroffene Familien versteht. Wir versuchen zu trösten, Ängste und Sorgen ein wenig zu verkleinern und bei Bedarf an Ärzte, Therapeuten oder andere Familien zu vermitteln. Wir leisten Aufklärungsarbeit, kümmern uns um internationale Kontakte (Eltern und Wissenschaft) und wir wollen - in bescheidenem Rahmen - auch finanziell unterstützen.

www.rett-syndrom.at
www.facebook/Rett Austria

Präsident der ÖRSG:
Günter Painsi

Strommersiedlung 11
 A-8900 Selzthal

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

E-Mail: info@rett-syndrom.at

Weitere Informationen unter:

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-Mädchen fördern
- gemeinsame Veranstaltungen/Unternehmungen des Vereins finanziell unterstützen
- weiterhin eine eigene Homepage unterhalten (www.rett-syndrom.at) auch internationale Kontakte pflegen

Helfen Sie durch Ihre Spende!

So hilft Ihre Spende, so helfen wir:

- Therapie- und Forschungsförderung
- Rett-Familientreffen und Wochenenden
- persönliche Beratung



Impressum

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

Redaktion:

Lang Sonja
 Althellmonsöd 31,
 4202 Hellmonsöd
 eMail: sonja.lang@rett-syndrom.at

Spendenkonto

Postsparkasse:
 IBAN: AT93 1420 0200 1096 6346
 BIC: EASYATWI
 © Copyright 2019 by ÖRSG