

## >>> Themen des 3. Newsletters

Liebe betroffene Kinder, liebe Familien, liebe Angehörige und Interessierte,

im Folgenden möchten wir alle, die nicht dabei sein konnten, über das erfolgreiche Wochenende 7.-10.März 2018 in Fulda informieren: APS- Tagung und APS- Seminar, sowie die Gründung des Selbsthilfevereins.

Außerdem wird der gewählte Vorstand sich vorstellen und wir berichten über die gegründeten Arbeitsgruppen.

Für diesen Herbst möchten wir noch ein Familientreffen organisieren mit Hilfe einer SSIEM- Förderung.

## >>> APS- Tagung und Seminar 7.-10.März 2018

Die APS ist die „Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen“ ([www.aps-med.de](http://www.aps-med.de)), welche sich einmal jährlich in Fulda trifft. Die diesjährige 32.Tagung wurde von Frau Prof. Spiekertötter (Freiburg) geleitet und stand unter dem Thema: Angeborene Störungen der Fettsäurenoxidation.



Für die Vorträge am Donnerstag und Freitagvormittag waren auch internationale Wissenschaftler aus den USA, Österreich, Niederlanden, Dänemark, Großbritannien und Frankreich eingeladen um den teilnehmenden Stoffwechselärzten aus Deutschland, die neuesten Forschungsergebnisse auf dem Gebiet vorzustellen.

Auch das ab Freitagnachmittag bis Samstag anschließende APS- Seminar drehte sich hauptsächlich um die Fettsäurenoxidationsstörungen. Frau Dr. Grünert und Frau Rosenbaum- Fabian (Uniklinik Freiburg) haben einen zusammenfassenden Vortrag zum Thema „Update Fettsäurenoxidationsstörungen“ gehalten, an dem auch viele der angereisten Patientenfamilien teilgenommen haben. Außerdem hatten einige Familien die Möglichkeit, ihre persönliche Geschichte und die Erfahrungen im alltäglichen Umgang mit der Erkrankung ihrer Kinder in Kleingruppen mit Nachwuchs- Stoffwechselärzten zu besprechen.

Auf der begleitenden Industrieausstellung hatte die Firma Sobi (Swedish Orphan Biovitrum GmbH, [www.sobi-deutschland.de](http://www.sobi-deutschland.de)) ein Spendenfahrrad dabei. Erradelt werden konnten Spendengelder zugunsten des Freiburger Selbsthilfevereins SPATZ e.V. (Selbsthilfe für Kinder mit chronischer Stoffwechsel-, Hormon- oder Zuckererkrankung e. V.; [www.spatz-ev.de](http://www.spatz-ev.de)).



## >>> Gründung des Selbsthilfevereins für angeborene Fettsäureoxidationsstörungen, kurz Fett-SOS

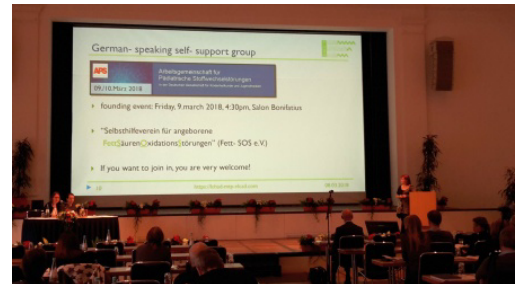
Am Nachmittag des 09. März 2018 fand in Fulda die Gründungsversammlung des Selbsthilfevereins für angeborene Fettsäureoxidationsstörungen statt.

Teilgenommen haben 21 Familien aus Deutschland und Österreich, mit betroffenen Kindern im Alter von 1- 22 Jahren (langkettige FAOD).

Das Wochenende wurde finanziell und durch die Bereitstellung von Diätprodukten von den Firmen Dr.Schär und Nutricia metabolics unterstützt.

Organisatorische Unterstützung erhielten wir durch viele Mitarbeiter der Uniklinik Freiburg

und die Projektplanungsgesellschaft der APS- Tagung „Zweiplan“ aus München.



Im Folgenden berichtet euch Marius (VLCAD- Betroffener) über das Wochenende:

Am 09. März 2018 machten meine Eltern und ich uns auf den Weg nach Fulda. Ich hatte für diesen Tag eine Schulbeurlaubung erhalten. Während der Fahrt war ich sehr aufgeregt, wen ich alles aus der neu zu gründenden Selbsthilfegruppe kennenlernen würde.

Auch hat mich sehr interessiert, was Frau Prof. Spiekerkötter, Frau Dr. Grünert und Frau Rosenbaum-Fabian zu unseren vorher gesammelten Fragen sagen würden.

Frau Prof. Spiekerkötter und Frau Rosenbaum-Fabian kannte ich ja schon, weil ich einmal im Jahr mit meinen Eltern und meistens auch mit meiner gesunden Schwester zur Kontrolle nach Freiburg fahre.

Die meisten Fragen konnten in den vorgesehenen zwei Stunden durch die „Freiberger“ geklärt werden.



Nach einer kurzen Pause haben wir uns in dem Tagungsraum wiedergetroffen, da wir unseren Verein gründen wollten. Wir haben uns alle kurz vorgestellt und es hat mich sehr beeindruckt, dass ein junger Mann den weiten Weg aus Tirol auf sich genommen hat, um sich mit uns zu treffen. Wir haben alle konzentriert gearbeitet und ich habe mich sehr gefreut,

dass das Alter für eine Mitgliedschaft auf 14 Jahre gesenkt wurde. So konnte ich jetzt mit Stolz verkünden, auch Mitglied in unserem neuen Verein Fett-SOS zu sein.

Nach gemütlichem Beisammensein und näheren Kennenlernen bin ich dann 23.30 Uhr todmüde ins Bett gefallen.

Am nächsten Tag nach dem Frühstück, fand ein Fachvortrag statt, den nur meine Eltern besucht haben. Ich habe mit den anderen Kindern den Vormittag mit Kartenspielen verbracht. Wir hatten sicherlich viel mehr Spaß, als unsere Eltern.

Beim Abschlussmittagessen im Hotel konnten wir noch einmal das reichhaltige Buffet genießen. Es war einfach schön, dass für uns gekocht wurde und wir ohne Nachfragen am Buffet erkennen konnten, was wir essen dürfen. Wir waren also ganz normale Gäste ohne Aufhebens und Nachfragen.

Nach einer großen Verabschiedungszeremonie wurde dann der Rückweg nach Hause angetreten.

Ich bin mir sicher, es freuen sich auch alle wieder auf das nächste Treffen.

Euer Marius

### >>> Fett- SOS, der Vorstand stellt sich vor

Auf der Gründungsversammlung des Fett- SOS wurde der Vorstand für die kommenden zwei Jahre gewählt:

**Maren Thiel (Vorsitzende):** Meine 5-jährige Tochter hat einen MTP- Mangel. Ich bin Ärztin in Weiterbildung zum Facharzt für Allgemeinmedizin. In den letzten 5 Jahren habe ich mich notgedrungen intensiver mit den langkettigen Fettsäureoxidationsstörungen beschäftigt. Mittlerweile habe ich Kontakt mit mehr als 50 Familien, deren Kinder einen LCHAD-/MTP-/ oder VLCAD- Mangel haben. Der Wunsch nach Austausch und persönlichen Treffen ist mir von allen Familien herangetragen worden, egal wie alt die Kinder schon sind.

Ich freue mich, dass wir nun im deutschsprachigen Raum eine Selbsthilfe- Anlaufstelle für alle großen und kleinen Probleme der FAOD´ler haben.

Ein großer Dank geht an meinen Mann, meinen Sohn, meine Familie und Jette Schreiber, die mich seit 2 Jahren intensiv bei den diversen Vorbereitungen für das Familientreffen im vergangenen November auf Usedom, sowie des Wochenendes in Fulda unterstützt haben.

**Anke Medek (stellvertretende Vorsitzende):** Mein einjähriger Sohn hat einen VLCAD- Mangel. Ich bin Architektin und hatte somit bisher keine große Berührung mit Ärzten und Medizin. Aufgrund meines daher nicht so großen medizinischen Hintergrundwissens bin ich vor allem Anwender -

ich weiß, was wann bei der Stoffwechselstörung zu tun ist, höre zudem auf meinen mütterlichen Instinkt und überlasse es meinem Mann, alles genau zu verstehen.

Da ich auch im Berufsalltag viel mit Menschen und Vorschriften zu tun habe, habe ich seit der Diagnose viel Kontakt zu helfenden Stellen, der Integrationsbeauftragten der



Stadt sowie dem Jugendamt aufgebaut und habe mich genau mit dem Antrag auf Pflegegeld etc. auseinander gesetzt.

Als wir Maren und ihre Familie im vergangenen November auf Usedom persönlich kennen gelernt haben und sie uns von der Idee der Selbsthilfegruppe mit viel Enthusiasmus erzählt hat, waren wir sofort begeistert und es war uns klar, dass wir diese gerne aktiv mitgestalten wollen.

Ich bin erstaunt, was sich bereits jetzt alles ergeben hat und freue mich sehr auf das, was da noch kommen wird!

**Liane Ehrhardt (Schatzmeisterin):** Ich bin Oma aus Leidenschaft und habe ein 6-jähriges Enkelkind mit VLCAD- Mangel. Wir wohnen in Thüringen und ich arbeite als Angestellte in einer Computerfirma. Nach 5 Jahren ist der Wunsch nach Erfahrungsaustausch bereits im vergangenen November in Erfüllung gegangen, Dank der Gründer Maren Thiel, Janette Schreiber und Erik Thiel.



Ich freue mich, aktiv in der Selbsthilfegruppe mitwirken zu dürfen.

**Janette Schreiber („Generalsekretärin“):** Ich bin Mutter eines 7-jährigen Sohnes mit einem MTP- Mangel. Seit der Diagnosestellung beschäftige ich mich intensiv mit den langkettigen Fettsäurenoxidationsstörungen und deren Umgang im medizinischen, sozialen, therapeutischen und psychologischen Bereich.



Meine Familie und ich wohnen in Magdeburg, wo ich auch als Arzthelferin in einer internistischen Praxis arbeite. Vor über 3 Jahren lernte ich Familie Thiel kennen und der gemeinsame Wunsch nach mehr Aufklärung und Hilfe für Betroffene wuchs unaufhaltsam...

und da sind wir... Dank Maren, ihrer Familie und vielen anderen Beteiligten entwickelt sich hier etwas Großes...und ich darf dabei sein ...Danke dafür.

(Aufgrund einer akuten Erkrankung konnte ich leider kurzfristig nicht in Fulda dabei sein um mich in den Vorstand wählen zu lassen.

Ich unterstütze den offiziellen Vorstand trotzdem weiterhin tatkräftig.)

---

## >>> Arbeitsgruppen im Selbsthilfeverein Fett- SOS

Am Samstag haben wir die anstehenden Aufgaben des Selbsthilfevereins auf mehrere Schultern verteilt und Arbeitsgruppen gebildet. Wer gern mithelfen möchte, schreibt eine E-Mail an [info@lchad-mtp-vlcad.com](mailto:info@lchad-mtp-vlcad.com), dann wird der Kontakt zu den AG- Mitgliedern hergestellt.

Hallo, wir sind die Arbeitsgruppe **Öffentlichkeitsarbeit**:

**Leon**, 16 Jahre, LCHAD- Betroffener,

**Denise Hoffmann**, Mutter eines 9 jährigen Jungen mit LCHAD,

**Erik Thiel**, Vater einer 5jährigen Tochter mit MTP- Mangel und

**Simone Lehmann**, Mutter einer 9 jährigen Tochter mit LCHAD- Mangel.

Wie der Name der AG schon sagt, kümmern wir uns um den öffentlichen Auftritt des Vereins, d.h. Homepage und soziale Netzwerke: facebook, instagram und twitter. Zunächst dreht sich bei uns noch alles um Strukturen, d.h. wir arbeiten an den Inhalten für die Homepage und unserer Kommunikation allgemein. Dazu stimmen wir uns eng mit dem Vorstand ab. Stück für Stück wollen wir so Informationen anbieten und ein Diskussionsforum eröffnen für Betroffene und Angehörige, andere Interessierte und Medien. Ihr könnt uns erreichen unter: [simone.lehmann@lchad-mtp-vlcad.com](mailto:simone.lehmann@lchad-mtp-vlcad.com)

**AG Newsletter**: Der Newsletter erscheint (bisher) in unregelmäßigen Abständen und wird an alle betroffenen Familien und Interessierte geschickt, die sich über die Homepage dafür angemeldet haben. Über Zuarbeiten und Mithilfe sind wir immer dankbar.

**AG Fettarme Lebensmittel-Guide**: Wir möchten für den deutschsprachigen Raum eine Liste mit fettarmen Lebensmitteln erstellen und wo diese erhältlich sind. Viele Produkte sind leider auch nur regional erhältlich. Wenn ihr interessante fettarme Produkte entdeckt, könnt ihr uns gern davon ein Foto, Ernährungstabelle und Verkaufsort senden.

**AG Fettarme MCT- Rezepte**: Es gibt mittlerweile zum Glück viele Rezepte zu fettarmen und/oder fettmodifizierten Mahlzeiten. Im Laufe der Zeit haben viele Familien aber auch selber experimentiert, bekannte Rezepte abgewandelt oder neue Rezepturen entwickelt. Diese wollen wir zusammentragen und allen zur Verfügung stellen. Auf der Homepage wird dazu demnächst eine Vorlage zum Download bereitliegen, mit deren Hilfe ihr uns eure persönlichen Lieblingsrezepte zukommen lassen könnt.

**AG Familientreffen (Herbst)**: Den immer wieder an uns herangetragen Wunsch nach einem Familientreffen wollen wir gern dieses Jahr noch einmal im Herbst umsetzen. Aktuell ist Anke mit Unterstützung des SPATZ- Vereins der Unikinderklinik Freiburg auf der Suche nach einer passenden Unterkunft.



[www.lchad-mtp-vlcad.com](http://www.lchad-mtp-vlcad.com)

NEU: [www.fett-sos.com](http://www.fett-sos.com)

3. Newsletter 03/2018

**Erklärungsbuch (über die Erkrankung) für Kinder:** Jette Schreiber möchte schon seit vielen Jahren ein Buch für Kinder schreiben, ähnlich dem Kinderbuch für die Eiweißstoffwechselstörung „Lukas hat PKU“. Im englischsprachigen Raum gibt es bereits sowohl ein Buch für die langkettigen FAOD (My special body) als auch für den MCAD- Mangel (Max the monkey has MCADD). Wir stellen gern den Kontakt zu Jette her, wenn ihr Ideen dazu habt, gut zeichnen und/oder texten könnt und mithelfen möchtet.

### >>> Förderung von der SSIEM - Society for the Study of inborn errors of metabolism

Seit April 2017 unterstützt die SSIEM ([www.ssiem.org](http://www.ssiem.org)) zweimal jährlich Patienteninitiativen, die eine seltene angeborene Stoffwechselstörung repräsentieren. Am 01.03.2018 war der Bewerbungsschluss für die Vergabe der Frühjahrs- Förderung.

Mit Hilfe eines Unterstützerschreibens von Frau Prof. Spiekorkötter und Frau Dr. Grünert haben wir uns erfolgreich dafür beworben.

Damit soll u.a. das Familientreffen im Herbst unterstützt werden.



Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)  
Registered Office: 130-132 Tooley Street  
LONDON SE1 2TU  
Phone +44 (0) 20 7940 8990  
FAX +44 (0) 20 7403 8006  
Email: [admin@ssiem.org](mailto:admin@ssiem.org)

### >>> Newsletter abbestellen

Wenn ihr keine weiteren Informationen möchtet, schreibt bitte eine kurze Mail an:  
[info@lchad-mtp-vlcad.com](mailto:info@lchad-mtp-vlcad.com)

Liebe Grüße,  
Maren Thiel, Anja Ortmann und Marius