

## >>> Themen des 10. Newsletters

Liebe Betroffene, liebe Familien, liebe Vereinsmitglieder, liebe Angehörige und Interessierte,

die Corona-Pandemie bestimmt weiterhin weitreichend unseren Alltag. Im folgenden Newsletter wollen wir euch berichten, was wir trotz der Einschränkungen in diesem Jahr geschafft haben und einen Ausblick auf das kommende Jahr geben. Wir wünschen euch einen schönen 3.Advent. Bleibt gesund!



## >>> Studie für Eltern von Kindern mit LC-FAOD

Seit 1.April 2005 werden die langkettigen Fettsäurenoxidationsstörungen im Neugeborenen-Screening mit erfasst. Die spezifischen Belastungen und Sorgen, die mit der Notwendigkeit einer speziellen Diät, dem Risiko für akute Stoffwechsellentgleisungen und häufig nicht gut vorhersehbaren Langzeitkomplikationen verbunden sind, wurden jedoch bislang kaum wissenschaftlich untersucht.

Im Rahmen einer Studie führt das Stoffwechselzentrum Freiburg in Zusammenarbeit mit Maren Thiel vom Fett-SOS e.V. eine Befragung Eltern betroffener Kinder durch: „Leben mit einem Kind mit einem angeborenem Fettsäurenoxidationsdefekt: Auswirkungen der Krankheit auf verschiedene Lebensbereiche, psychologische Aspekte und Coping Strategien“.

Es sollen möglichst viele der im deutschsprachigen Raum lebenden Familien teilnehmen. Der Fragebogen richtet sich an Eltern, deren Kinder jeden Alters eine LC-FAOD (VLCAD-, LCHAD-, MTP-Mangel) oder eine Carnitintransporterstörung (CPT1-, CACT-, CPT2-Mangel) haben.

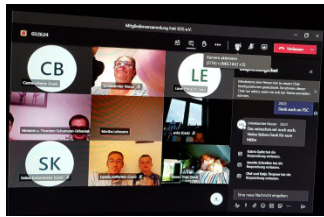
Alle, die an der Studie teilnehmen wollen, sollen sich per E-Mail direkt bei Frau PD Dr. Sarah Grünert melden: [sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de](mailto:sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de)

Der elektronische Fragebogen ist bis 28.Februar 2021 aktiv.

Das entsprechende Anschreiben für die Familien mit weiteren Details und Kontaktmöglichkeiten findet ihr am Ende diesen Newsletters.

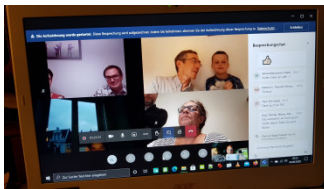
## >>> Mitgliederversammlung online am 04.09.2020

Am Freitag, den 04.09.2020 haben wir endlich unsere Mitgliederversammlung nachholen können. Aufgrund der anhaltenden Corona-Pandemie mit entsprechenden Hygiene- und Veranstaltungsvorschriften musste diese diesmal als online Veranstaltung und damit leider auch ohne Familientreffen stattfinden.



Trotzdem nahmen 22 Mitglieder teil und es gab viele wichtige Diskussionen und Projekte die wir spätestens im neuen Jahr anstoßen wollen.

Da die Gründungsveranstaltung schon wieder 2 Jahre her war, musste auch ein neuer Vorstand gewählt werden. Nach Entlastung konnten wir den alten Vorstand für weitere 2 Jahre im Amt bestätigen.



Wir benötigen noch dringend eure Unterstützung beim Projekt: „FAOD- Kochbuch“. Sowohl kreative Köpfe als auch helfende Hände sind gefragt!

## >>> INFORM- Meeting 27.-28.10.2020

Das INFORM (International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management) - Meeting fand am 27. und 28.10.2020 als online- Veranstaltung und statt. Wichtige Themen waren die Vorstellung von Studien zur Behandlung von VLCADD-Patienten mit Ketonkörpern, sowie ein Überblick zu laufenden klinischen Studien von FAOD. Außerdem stellten Frau Dr.Grünert und Frau Dr.Tucci aus Freiburg die Arbeit der FAOD-Leitliniengruppe vor.

Trotz des physischen Abstandes, gab es die Möglichkeit sich abseits der Vorträge in einer virtuellen Launch zu treffen und neue Kontakte zu knüpfen, z.B. zu Stephanie Harry, der Autorin des Erklärbuches „My special body“.

(<https://harryfamilyblog.blogspot.com/>) Einige kennen es vielleicht als eines der wenigen vorhandenen Bücher, in dem der LCHAD- und VLCAD-Mangel kindgerecht erklärt wird. Leider ist es bisher nur in englischer Sprache erhältlich.

## >>> MetabERN - Kooperation: Notfallprotokoll

MetabERN, das Europäische Referenznetz für erbliche Stoffwechselkrankheiten, ist ein europäisches, gemeinnütziges Netzwerk das von der EU gegründet wurde, um allen



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

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

[www.mcad-infos.de](http://www.mcad-infos.de)

## 10. Newsletter 12/2020

Patienten, die von einer seltenen erblichen Stoffwechselkrankheit (IMD) betroffen sind, und ihren Familien den Zugang zur besten verfügbaren Versorgung zu erleichtern und die Bedürfnisse aller Patienten über die Grenze hinweg zu erfüllen.

[www.metab.ern-net.eu](http://www.metab.ern-net.eu)

Wir haben im Sommer das Projekt CONNECT MetabERN: „Auf dem Weg zu personalisierten Notfallbriefen“ unterstützt, indem wir zusammen mit Vertretern der Selbsthilfegruppe für Glycogenosen Deutschland e.V. die Informationsbroschüre (leaflet) für Patienten ins Deutsche übersetzt haben. Dieses Infoblatt enthält auch Tipps für die praktische Anwendung und ist bereits in mehreren Sprachen abrufbar.

[www.emergencyprotocol.net](http://www.emergencyprotocol.net)

Das Notfallprotokoll selber ist auch bereits in mehreren Sprachen generierbar, wobei die deutsche Version aktuell noch in Bearbeitung ist.



### >>> Fett-SOS e.V. Spenden für Buch-Projekt

Mit Hilfe von Anja und Thomas konnten wir einen schönen Spendenflyer gestalten und drucken lassen. Er wurde bereits Ende November an alle Vereinsmitglieder versendet.

Wir bitten euch dieses Jahr, das Projekt der Charité in Kooperation mit Studentinnen der SRH Hochschule der populären Künste Berlin und unserem Verein zu unterstützen, ein Aufklärungsbuch für Kinder mit langkettigen FAOD zu gestalten.

Wenn ihr dafür spenden wollt oder eine Firma kennt, die das Projekt (insbesondere die Druckkosten) finanziell unterstützen möchte, können Spenden unter dem Stichwort „Buch Charité“ auf unser Konto überwiesen werden.

[www.fett-sos.com/deutsch/über-uns/spenden](http://www.fett-sos.com/deutsch/über-uns/spenden)

Kontoinhaber: **Fett-SOS e.V.**

Swift (BIC) Code: **GENO DEF1 SLR**

IBAN: **DE31 8306 5408 0004 0724 21**

Bank: **Deutsche Skatbank, Altenburger Straße 13, 04626 Schmölln**



### >>> Save the date: Tag der Seltene Erkrankungen 2021

Aufgrund der sicherlich im Frühjahr noch anhaltenden Corona-Pandemie mit entsprechenden Kontaktbeschränkungen, werden die meisten Veranstaltungen zum Tag der seltenen Erkrankungen/ Rare Disease Day für kommenden Februar digital geplant. Im Anhang findet ihr schon die Ankündigung von ProRare Austria, die am 27.02.2021 ein digitales Format planen, welches auch Diskussionsforen in Kleingruppen zu 12-15 Teilnehmern enthält.

Liebe Nina,

Ich habe Deinen sehr beeindruckenden Beitrag in der NDR Talkshow gesehen. Dafür schonmal großen Respekt!

Ich schreibe Dir als stellvertretende Vorsitzende unseres Vereins Fett-SOS. Unser Verein besteht seit 2 Jahren. Uns im Verein vereint, dass unsere Kinder einen sehr seltenen Gendefekt haben - eine Fettstoffwechselstörung (Details findest Du auf unserer Homepage [www.fett-sos.com](http://www.fett-sos.com) oder frag mich einfach!). Die betroffenen Kinder sind zwischen Null bis Anfang 20 Jahre alt - ältere Kinder / Erwachsene gibt es vermutlich nicht, da sie damals leider verstorben sind, da es damals noch nicht behandelt werden konnte.

Neben diesen betroffenen Kindern gibt es natürlich auch etliche gesunde Geschwisterkinder.

Unser Verein wird hauptsächlich von uns Eltern geführt. Daher fand ich es jetzt sehr spannend, dass es einen Verein gibt, der quasi von Kindern / Jugendlichen für Kinder / Jugendliche ist! Wir als Verein würden gerne auf unseren sozialen Netzwerken inkl. Homepage Kontakt zu Euch herstellen - und ggf. sonst wie austauschen.

Ev ist es ja für eins unserer Kinder / Jugendlichen auch genau das richtige!

Liebe Grüße, Anke

Hallo Frau Medek,

Das ist eine tolle Idee, sich auszutauschen. Gerne können Jugendliche aus Ihrem Verein Mitglied bei uns werden. Die Mitgliedschaft ist kostenlos. Ich habe Ihnen unseren Mitgliedsantrag einmal angefügt, ggf. können Sie diesen dann ja direkt als Mail an Interessierte schicken. Ich werde gleich mal bei Facebook nach Ihrem Verein Ausschau halten.

Bleiben Sie gesund und eine schöne Weihnachtszeit,  
Ihre Nina Lindtner

Link zur NDR-Talkshow vom 04.12.2020:

[www.ndr.de/fernsehen/sendungen/ndr\\_talk\\_show/Schuelerin-und-Vorsitzende-des-Vereins-Gruene-Bande-Nina-Lindtner,ndrtalkshow6352.html](http://www.ndr.de/fernsehen/sendungen/ndr_talk_show/Schuelerin-und-Vorsitzende-des-Vereins-Gruene-Bande-Nina-Lindtner,ndrtalkshow6352.html)

### >>> Newsletter abbestellen

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

Liebe Grüße vom Fett- SOS e.V



## Stoffwechselambulanz

PD Dr. Sarah Grünert

Telefon +49 761 270-43000  
Telefax +49 761 270-45270

Freiburg, 03.12.2020

Liebe Eltern,

Ihr Kind hat eine Störung der langkettigen Fettsäurenoxidation. Diese Stoffwechselstörung wirkt sich sicherlich auf viele Bereiche Ihres Alltagslebens aus. Die spezifischen Belastungen und Sorgen, die mit der Notwendigkeit einer speziellen Diät, dem Risiko für akute Stoffwechsellentgleisungen und häufig nicht gut vorhersehbaren Langzeitkomplikationen verbunden sind, wurden bislang kaum wissenschaftlich untersucht.

Das Stoffwechselzentrum Freiburg in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfegruppe für angeborene Fettsäurenoxidationsstörungen „Fett-SOS e.V.“ führt daher eine Studie durch, in der wir untersuchen möchten, wie die Stoffwechselstörung Ihres Kindes Ihren Lebensalltag beeinflusst und welchen Problemen und Hindernissen Sie sich dabei ausgesetzt sehen.

Wir laden Sie herzlich ein, an dieser **elektronischen Fragebogenstudie** teilzunehmen.

Der Fragebogen wurde unter Beteiligung von Patienten, Ärzten, Ernährungsberatern und Psychologen entwickelt und richtet sich an Eltern betroffener Kinder mit einer der folgenden Erkrankungen:

VLCAD-Mangel, LCHAD-/MTP-Mangel, CPT1-Mangel, CPT2-Mangel, CACT-Mangel.

Mit Ihrer Teilnahme können Sie uns auf Aspekte aufmerksam machen, denen Behandlungsteams bislang vielleicht zu wenig Aufmerksamkeit widmen, und so helfen, die Betreuung von Betroffenen und deren Familien zu verbessern.

**Wenn Sie bereit sind, uns bei dieser Studie zu unterstützen, wenden Sie sich bitte an Frau PD Dr. Sarah Grünert ([sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de](mailto:sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de); Tel: 0761-270-43720).**

Vielen Dank für Ihre Teilnahme und Unterstützung!

PD Dr. Sarah Grünert  
Universitätsklinikum Freiburg  
Allgemeine Kinder- und Jugendmedizin

Maren Thiel  
Vorsitzende der Selbsthilfegruppe  
Fett-SOS e.V.