

## Infos zum Kiwanis-Charity-Preis 2016 für die kleine „Selbsthilfegruppe Morbus Pompe Österreich“

Letizia Gmeiner, Jahrgang 2004, besucht die Mittelschule Alberschwende. Ein sehr nettes Mädchen, nun also 12 Jahre alt. Mit 1 ½ Jahren wurde bei ihr Morbus Pompe, eine sehr seltener genetischer Defekt, festgestellt. Babys sterben – ohne Behandlung - daran meist noch im ersten Lebensjahr. Kleinkinder leben etwas länger. Letizia hatte bei Diagnoseerstellung eine Lebenserwartung von etwa 8 Jahren.

Doch dann kam es anders: Kurz nach der Diagnose (Februar 2006) haben die Eltern von einem neuen Medikament, das bei uns noch nicht zugelassen war, erfahren. Sie wollten es dann eigenständig aus den Niederlanden nach Alberschwende holen. Aber schon im April 2006 wurde es in Österreich zugelassen.

Letizia hängt nun alle 14 Tage für 5 Stunden an einer Infusion (über 260 Infusionen bisher). Sie darf sporteln, aber in den letzten Tagen vor der Infusion wird sie körperlich schwächer. Sonst merkt man ihr in der Schule überhaupt nichts an. Eine einzige Infusion kostet beim Leichtgewicht Letizia 5000 €. (Bei Erwachsenen kann eine Infusion bis zu 25000 € kosten). Durch die Zusage unseres Landeshauptmannes wird dieser Betrag seit Jahren ersetzt. Die Familie hat aber weitere Kosten und auch einen großen Zeitaufwand.

***Morbus Pompe: Morbus Pompe ist eine sehr seltene genetisch bedingte Krankheit. Sie kann schon im Kleinkindalter, aber auch erst im Erwachsenenalter ausbrechen. In Österreich gibt es nur etwa 20 Patienten. Vereinfacht kann man sich die Krankheit so vorstellen, dass die Müllabfuhr (ein Enzym), die den Müll (Glykogen) abtransportieren soll, in den Zellen fehlt. Glykogen zerstört die Zellen. Die Erkrankten starben schlussendlich meistens an Atemversagen oder geplatzten Gefäßen bei Arterienweiterungen.***

Fam. Gmeiner gründete im Sommer 2008 eine kleine Selbsthilfegruppe, um anderen betroffenen Familien zu helfen. Z.B. haben sie mittlerweile zwei Infusomaten für die Home-Infusion besorgen können. Sie haben bereits mehrere österreichweite Treffen organisiert. Im Sommer wird es ein erstes Treffen im deutschsprachigen Raum geben. Ihnen geht es auch darum, dass die Krankheit bekannter gemacht wird, damit sie sich vielleicht leichter tun, an die notwendigen Unterstützungen bzw. Mittel zu kommen.

Infos zur Selbsthilfegruppe Morbus Pompe und zur Familie Gmeiner, die zuvor noch einen größeren Schicksalsschlag erleben musste: <http://www.morbus-pompe.at/von-patienten-für-patienten/>

### **Hollywood-Drama zu Morbus Pompe**

„Ausnahmesituation“ ist ein US-amerikanisches Filmdrama (2010) mit Brendan Fraser und Harrison Ford. Es wird die wahre Geschichte einer Familie erzählt, in der gleich zwei Kinder betroffen sind. Der Vater stellt sich der Bedrohung entgegen, indem er mit einem Forscher, der sich seinerseits um eine Lösung des Problems theoretisch erfolgreich auseinandergesetzt hat, eine wackelige Allianz eingeht, um ein Medikament gegen Morbus Pompe zur Marktreife zu bringen.

Link zum Trailer: <https://www.youtube.com/watch?v=kCQ38RWZLhs>