

Zilienfokus

Zeitschrift des Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.

Frühjahr 2014



E-Mail:

info@kartagener-syndrom.de

Homepage:

www.kartagener-syndrom.de

Vorstand:

Reiner Pier – 1. Vorsitzender
Susanne Böker – 2. Vorsitzende
Petra Tempels – Schatzmeisterin
Stefanie Oswald – Schriftführerin
Rik Kremer – Beisitzer

Medizinisch-wissenschaftlicher Beirat:

PD Dr. Peter Ahrens – Darmstadt
Dr. Folke Brinkmann – Hannover
Dr. Stephan Illing – Stuttgart
Dr. Andreas Jung – Zürich
Annette Katscher-Peitz – Stuttgart
Dr. C. Koerner-Rettberg – Bochum
Heike Linz-Keul – Bad Kissingen
PD Dr. Thomas Nüßlein – Koblenz
Prof. Dr. Heymut Omran – Münster
Dr. Horst Seithe – Nürnberg
Dr. Claudius Werner – Münster
Dr. Matthias Wiebel – Heidelberg

Förderrat:

Dr. Andreas Hellmann – Augsburg
Prof. Dr. Hans-Dieter Rott – Erlangen



Patiententreffen Mainz_2012

Patiententreffen Bad Hersfeld 2013



Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.

Liebes Mitglied,

am 18. Mai 2013 fand in Bad Hersfeld die jährliche Mitgliederversammlung statt, auf welcher der alte Vorstand entlastet wurde. Im Namen des Vereines bedanken wir uns ganz herzlich bei Bernhard, Angelika, Andreas, Willi und Jan für ihre, teils über viele Jahre hinweg, erfolgreiche Arbeit.

Gleichzeitig freuen wir uns als neuer Vorstand über die uns zugetragene Aufgabe.

Da wir alle ganz neu im Vorstand sind, werden die nächsten Wochen und Monate geprägt sein, uns mit allen notwendigen Informationen zu versorgen, um die Arbeit in gewohnter Weise weiter führen zu können.

Vorstellung des Vorstandes:

Reiner Pier wird den Verein als **1. Vorsitzender** repräsentieren. Er ist 51 Jahre alt, wohnhaft in Köln, Betriebswirt und zurzeit freigestellter stellvertreten-der Betriebsratsvorsitzender in einem kommunalen Kölner Unternehmen. Sein Sohn Sebastian ist 13 Jahre alt und hat PCD.



Unterstützt wird Reiner von **Susanne Böker** als **2. Vorsitzende**. Sie ist 52 Jahre alt, wohnt mit ihrem Mann und zwei Söhnen in Johannisberg im Rheingau und arbeitet als Lehrerin am Gymnasium Eltville. Ihr jüngerer Sohn Jasper ist 9 Jahre alt und hat PCD.



Über die **Finanzen** wacht von nun an **Petra Tempels**. Sie ist 45 Jahre alt, wohnt mit ihrer Familie in Bad Soden am Taunus und arbeitet in der Außenwirtschafts-abteilung. Ihr jüngster Sohn Ragnar ist 6 Jahre alt und hat KS.



Als **Schriftführerin** tätig ist **Stefanie Oswald**, 26 Jahre alt und selbst betroffen vom Kartagener Syndrom (mit 4 Jahren diagnostiziert). Sie ist gelernte Steuerfachangestellte, derzeit in Elternzeit mit ihrer 10 Monate alten Tochter, und wohnt in Laubst, nahe Cottbus.



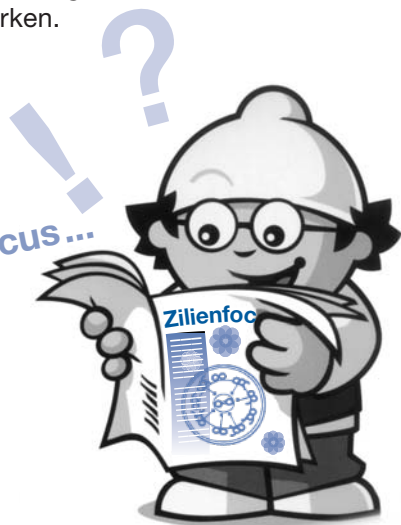
Rik Kremer, 46 Jahre jung, wohnhaft in Goch, arbeitet in den Niederlanden als Physiotherapeut und komplettiert als **Beisitzer** den Vorstand. Die Älteste seiner zwei Töchter, Anna-Marie ist 12 Jahre alt und hat PCD.



Wir hoffen, als neuer Vorstand zu einem erfolgreichen Vereinsjahr beitragen zu können und freuen uns über euer Mitwirken.

Der Vorstand

Endlich da –
der neue Focus...



Impressum

Kartagener Syndrom und
Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.



Verantwortlich:

1. Vorstand, Reiner Pier · Melchiorstraße 13 · 50670 Köln

Redaktion:

Stefanie Oswald und Sandra Stadelmaier *
(bis Ende 2012 Angelika Kneißl)

Die inhaltliche Richtigkeit der namentlich gekennzeichneten Beiträge obliegt den jeweiligen Autoren.

Gestaltung:

(Konzeption, Layout, Bildbearbeitung und Illustration)

Sandra Stadelmaier, nodes-design
sandra.stadelmaier@nodes-design.de

Lektorat:

Claudia Dentzer

Copyright:

Eine Verwertung der Texte und Bilder, auch auszugsweise, ist ohne Zustimmung des Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V. rechtswidrig und strafbar. Dies gilt auch für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und für die Verarbeitung von elektronischen Systemen.

* In eigener Sache...

Leider hat sich dieser Focus sehr verzögert :(Auf dem letzten Patiententreffen in Bad Hersfeld war eigentlich die Herausgabe im Herbst 2013 geplant. Seht mir das bitte nach – aus krankheitsbedingten und privaten Gründen – und auch durch Angelikas Entscheidung ins Ausland zu gehen (Sie hatte sich bis Ende 2012 intensiv um die gesamte Vorarbeit, wie Sammlung der Beiträge, Strukturierung des Inhalts und Abwicklung des Focus gekümmert, was aus der großen Entfernung so leider nicht mehr möglich war.), hat sich die weitere Bearbeitung sehr in die Länge gezogen. Einiges Älteres und auch viel Neues hat sich angehäuft! Marco und ich haben versucht, die bisher 'gesammelten Werke' zu ordnen, zu überarbeiten und für die neue Focus-Ausgabe 'in Form' zu bringen und damit Allen gerecht zu werden, die Beiträge dazu geleistet haben – wir hoffen, es ist uns gelungen!?! Viel Spass beim Lesen :)!
AG Zilienfocus

Unsere Themen



Seite 2	Vorwort: Neuer Vorstand
Seite 4	Berichte Mitgliedertreffen 2013 in Bad Hersfeld
Seite 7	Therapien/Hilfsmittel bei KS/PCD
Seite 10	Rückblick Mitgliedertreffen 2012 in Mainz
Seite 13	Heim IV
Seite 14	Fragen und Austausch von Betroffenen und Angehörigen
Seite 16	Leitfaden zur Diagnostik der Primären Ciliären Dyskinesie
Seite 17	Forschungsstudie und Patientenregister BESTCILIA
Seite 18	Kinderseite – mit Interview einer Physiotherapeutin
Seite 19	Erfahrungsberichte
Seite 22	Mitglieder stellen sich vor
Seite 27	Flugreisen mit Sauerstoff
Seite 28	Regionalgruppen
Seite 31	Arbeitsgruppen
Seite 34	Forschung und Genetik
Seite 38	Bad Hersfeld 2013 – Mitgliedertreffen in Bildern

Spendenkonto:

Kartagener Syndrom und
Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.
(gemeinnütziger eingetragener Verein)
Sparkasse Neustadt-Aisch,
Bad Windsheim
BLZ 762 510 20

Spendenkonto-Nr. 430 469 809
IBAN: DE 76 7625 1020 0430 4698 09
SWIFT-BIC : BYLADEM1NEA

Mitgliedertreffen des KS und PCD e.V. vom 17.05. bis 19.05.2013 in Bad Hersfeld



Bericht Mitgliedertreffen 2013

Wie in jedem Jahr fand auch 2013 ein **Mitgliedertreffen des Vereins** statt, diesmal in **Bad Hersfeld**. Meine kleine Familie und ich reisten bereits am Donnerstag an und nutzten die freie Zeit für einen Bummel durch Bad Hersfeld und den angrenzenden Kurpark.



Für Interessierte und für Neueinsteiger wie uns gab es dann am Freitag ein gemeinsames Mittagessen. Eine kleine Runde, für ein erstes Kennenlernen. Anschließend ging es für mich und einige Andere zum **Neueinsteiger-Workshop**. **Dr. med. Horst Seithe** erklärte uns die **Grundlagen von PCD/KS**. Meiner Meinung nach ist diese Gesprächsrunde ein Muss für jeden Neueinsteiger – sehr informativ, vertraut und trotz der Tatsache, dass es um eine Krankheit geht, sehr humorvoll verpackt.

Als Alternative dazu fand der **Workshop zu den Zukunftskonzepten des Vereins** statt.

Die anschließende Freizeit, in der das Beziehen der Zimmer möglich war, die Begrüßungsrunde und auch die Kaffeepause boten weiterhin die Möglichkeit, sich kennenzulernen, anfängliche Gespräche zu vertiefen und sich weiter auszutauschen.

Beim **Zirkeltraining** am späten Nachmittag ging es um die **oberen und unteren Atemwege**, sowie **Atemhilfsmittel**. **Heike Linz-Keul, Rik Kremer und NuhGenc** zeigten **Übungen und Geräte**, die es einfacher machen können, den lästigen Schleim rauszubekommen. Für mich, die eigentlich etwas „therapiefaul“ ist, sehr überraschend, wie einfach, schnell und dennoch effektiv einige Übungen sind.

Nach dem gemeinsamen Abendessen ließen alle Teilnehmer den Abend in einer gemütlichen Runde im Bistro der Jugendherberge ausklingen.

Am Samstag ging es nach dem Frühstück für meine Familie und mich zur **Ziliendiagnostik**, welche während des ganzen Tages durch das **Team von Prof. Dr. Omran aus Münster** angeboten wurde. Es war sehr interessant, als Laie die Möglichkeit zu bekommen, sich die eingeschränkte **Funktion der eigenen Zilien unter dem Mikroskop** anzusehen. Vielen Dank an dieser Stelle an **Dr. med. Claudius Werner**.

Anschließend fanden moderierte Runden statt, in denen sich die **betroffenen Erwachsenen, Angehörige von betroffenen Erwachsenen, sowie betroffene Kinder, Eltern und Geschwister** über ihre Ängste, Wünsche, Therapien, **allgemeine Erfahrungen oder aktuelle Themen austauschen** konnten. Für mich war das etwas Besonderes, da man, ohne seinen Partner oder die Familienangehörigen zu verunsichern, über bestimmte Dinge ganz offen sprechen konnte.

Nach dem Mittagessen machte mir der seit Tagen fest sitzende Schleim zu schaffen und ich fühlte mich schlapp, sodass wir an den Berichten über die **aktuellen Entwicklungen** bestimmter Projekte (**NAMSE, Patientenregister, BESTCILIA** und die **Publikation zu Standards der Diagnostik**) nicht teilnahmen und uns ein wenig ausruhten.

In der sich anschließenden **Mitgliederversammlung** war ein wichtiger Programmpunkt die **Neuwahl des Vorstands**. Schlussendlich haben sich **Reiner Pier** als **1. Vorsitzender**, **Susanne Böker** als **2. Vorsitzende**, **ich** als **Schriftführerin** sowie **Rik Kremer** als **Beisitzer** zur **Vorstandsarbeit** bereit erklärt. **Petra Tempels** wurde bereits im Vorfeld als **neue Schatzmeisterin** gewählt. Und während alle anderen Mitglieder nach dem Abendessen weitere Gesprächsrunden im Bistro eröffneten, fand eine erste kleine Sitzung mit dem frisch gewählten Vorstand und dem „Ex“-Vorstand bis in die Nacht hinein statt.

Zum Ausschlafen blieb allerdings auch am Sonntag keine Möglichkeit. Nach dem Frühstück und dem Auschecken aus den Zimmern wurden die **Ergebnisse der Workshops und der AGs** vorgestellt und wie jedes Jahr üblich ein Gruppenfoto gemacht.



Für meine Familie und mich hieß es dann auch leider schon Abschied nehmen. Mit vielen neuen Informationen, Erkenntnissen und Erfahrungsaustausch im Gepäck ging es nach Hause. Aber eins stand schon bei der Abreise fest – nächstes Jahr in Hannover sind wir definitiv wieder mit dabei!

Stefanie Oswald



Gruppenfoto alter und neuer Vorstand – ...



Die interessanten medizinischen Beiträge...

Danke...



...die 'alten' Vorstände
sichtlich erleichtert, ...



...dass sich bereitwillige
'Neue' gefunden haben!



...wurde mit einem 'guten Tropfen' belohnt!

Danke...

Noch'n Gedicht...

Und noch'n Bericht ...

Bei unserer Tochter (9) wurde erst vor wenigen Monaten KS diagnostiziert. Da diese Krankheit sehr selten ist, merkten wir schnell, dass es sehr wichtig ist, als Eltern/Betroffene selbst bestmöglich informiert zu sein. Auf der Suche nach Informationen sind wir über das Internet auf den Verein gestoßen. Wir haben uns als Mitglied und zum diesjährigen **Mitglieder-treffen in Bad Hersfeld** angemeldet.

Wir haben lange darüber diskutiert, ob wir uns wirklich zum Treffen anmelden sollen. „Rentiert sich die weite Fahrt? Was will man im Verein von uns? Sehen und hören wir dort vielleicht mehr als wir ertragen können? Muten wir unserer Tochter zu viel zu?“ Nach einer netten und aufklärenden E-mail von Andreas waren wir beruhigt und haben am Freitagmorgen die für uns doch relativ lange Fahrt nach Bad Hersfeld angetreten. Dort sind wir herzlich empfangen worden und fühlten uns gleich „angekommen“.

Beim gemeinsamen Mittagessen herrschte schon reger Austausch. Es war ein gutes Gefühl, **endlich nicht mehr allein zu sein** mit dieser Krankheit und verstanden zu werden. Schon seltsam, dass man sich durch die „gemeinsame“ Krankheit sofort **miteinander verbunden** gefühlt hat.

Unser erster Programmpunkt war der **Neueinsteiger-Workshop** – den können wir allen Neueinsteigern nur empfehlen. ...



Sag's mit Blumen – Danke an alle Mitwirkenden!!!



Danke auch ans Labor-Team von Prof. Dr. Omran!

Mitgliedertreffen des KS und PCD e.V. vom 17.05. bis 19.05.2013 in Bad Hersfeld

Wir haben dort schon mal vorab alles Wichtige über „unsere“ Krankheit erfahren und hatten auch die Gelegenheit, Fragen zu stellen.

Beim parallel stattfindenden **Workshop: „Zukunftskonzepte Verein“** konnten wir nicht teilnehmen. Um nichts zu versäumen, haben wir dann im Eiltempo unser Zimmer in der Jugendherberge bezogen. Wir sind davon ausgegangen, dass wir nicht an allen Programmpunkten teilnehmen können, da unsere Tochter generell nichts von Kinderbetreuung hält. Glücklicherweise waren aber einige Kinder in ihrem Alter da und unsere Tochter verbrachte doch die nächsten 2 Tage mit **Begeisterung bei der Kinderbetreuung**.

So konnten wir in Ruhe an den meisten Vorträgen und Workshops teilnehmen. **Die Kinderbetreuung war sehr wichtig für uns – vielen Dank an die Betreuerinnen!**



Beim **Zirkeltraining** und den **medizinisch moderierten Präsentationen** haben wir **verschiedene Methoden zur Schleimlösung sowie Therapiegeräte, deren Anwendung und Wirkungsweise** kennengelernt.

Es wurde uns verdeutlicht, wie wichtig es ist, den Schleim zu lösen und heraus zu bringen.

Dies war ein sehr wichtiger „Baustein“ für uns. Zumal wir bis zu diesem Zeitpunkt noch keines dieser Geräte kannten und daher auch nicht nutzten.

Das einzige was wir bis dahin verwendeten, war ein „Standard-Inhalationsgerät“.

Bei manchen Themen, wie z.B. **Keime (insbesondere Pseudomonas), IV-Heimtherapie etc.** haben wir nur erstaunt und erschrocken zugehört und geglaubt, dass uns das noch lange nicht betrifft. Die Realität hat uns dann bald etwas anderes gelehrt und wir waren schnell auch für diese Informationen dankbar.

Im Gespräch mit Ärzten, Physiotherapeuten und den anderen Betroffenen bzw. Eltern konnten wir herausfinden, welche Therapien derzeit für unsere Tochter am sinnvollsten sind.

Beunruhigend war für uns jedoch, wie unterschiedlich die Krankheit verläuft und, dass es keine wissenschaftlichen Ergebnisse gibt, welche Medikamente und Therapien am besten helfen. Wir mussten zur Kenntnis nehmen, dass es nicht das „EINE“ Heilmittel gibt, sondern dass wir den Mut haben müssen, auszuprobieren was UNSERER Tochter gut tut.

Gut getan haben auch die Gesprächsrunden – besonders unserer Tochter. Sie hat dort erfahren, wie andere Kinder mit dieser Krankheit umgehen, welche Behandlungen sie „über sich ergehen lassen müssen“, was die anderen an der Krankheit stört, wie sie damit zurechtkommen, ... **Endlich war und ist unsere Tochter nicht mehr allein mit ihrer Krankheit!**



Die Möglichkeit einer **Ziliendiagnostik** haben wir ebenfalls genutzt. Unsere Tochter war zwar wenig begeistert vom Nasenabstrich und der Blutabnahme, fand es aber spannend, ihre „faulen“ Flimmerhärchen unter dem Mikroskop zu begutachten. Die Ziliendiagnostik war eine Bestätigung unseres schon vorliegenden Befundes. Wir sind jedoch schon neugierig auf die Auswertung unserer Gene.

Beim gleichzeitig stattfindenden Programmpunkt **„Berichte über aktuelle Entwicklungen“** konnten wir leider nicht teilnehmen. Als Neulinge im Verein haben wir an der **Mitgliederversammlung mit Wahl des neuen Vorstandes** nur als Beobachter teilgenommen.

Die Information über die **„PCD-Schulungen“** war sehr interessant und wir könnten uns gut vorstellen, dass unsere Tochter einmal an so einer Schulung teilnimmt. Leider gibt es bisher keine Schulung in unserer Nähe.

Zusammenfassend können wir nur sagen, dass wir sehr viel vom Treffen in Bad Hersfeld mitnehmen konnten. Wir haben in kürzester Zeit enorm viel über PCD/KS, deren Diagnostik, den Krankheitsverlauf (der ja sehr unterschiedlich ist), die therapeutischen Möglichkeiten und das Leben mit dieser Krankheit erfahren. Da für uns ja fast alles neu war, hatten wir ständig das Gefühl, dass uns die Zeit davon rennt und wir noch weitere 1000 Fragen hätten. Einerseits hätten wir gerne mehr Gesprächszeit bei den **Vorträgen und Gesprächsrunden** gehabt, andererseits aber auch dazwischen für die **persönlichen Kontakte und den Erfahrungsaustausch**.

Wir freuen uns, dass wir einige Vereinsmitglieder persönlich kennenlernen und nette Kontakte knüpfen konnten.

Ein herzliches und ganz großes **DANKE** an alle, die diesen Verein und die Treffen ermöglichen.

Klaudia und Franz mit Ciara

Zusammenfassung der medizinisch moderierten Präsentation

Samstag, den 18.05.2013, 08.45 - 10.15 Uhr

Vortrag Dr. Andreas Jung



Dr. Jung leitete mit einem Überblick zu Alltäglichem ein – der Inhalation von Kochsalzlösungen (Natriumchlorid NaCl).

Warum überhaupt inhalieren?

Hierdurch sollen die **therapeutischen Ansätze der Sekretmobilisation** verfolgt und in angezeigten Fällen die Medikamentenverbringung bei Trockeninhalation erreicht werden.

Die Anatomie der Lunge bestimmt, dass sich die Atemluft in immer enger werdenden Röhren die Bahn machen muss. Somit ist für eine zielgerichtete Verbringung (Deposition) des Inhalats u.a. die Teilchengröße entscheidend. Eine unzureichend geringe Teilchengröße führt dazu, dass nur wenig Inhalt die Bronchien und kleinen Bronchien erreicht.

Um die oberen Atemwege, also Nasen- und Rachenraum zu erreichen, sind Teilchengrößen um 9 µm ausreichend. Um die Bronchien zu erreichen, sind schon 5-9 µm erforderlich. Um die kleinen Bronchien mit den Lungenbläschen (Alveolen) zu erreichen, sind Teilchengrößen von 2-5 µm notwendig. Aber nicht nur die Teilchengröße, sondern auch die richtige Technik ist entscheidend, so dass als Faustformel bezeichnet werden kann: **Effektive Inhalation = Teilchengröße des Aerosol + Atemtechnik** (Zusammenspiel von Atemfluss, Atemvolumen und Atemfrequenz)

Neben der eigentlichen Therapie kommt dem **Physiotherapeuten/der Physiotherapeutin** hier eine entscheidende Aufgabe in der **Anleitung und Kontrolle der Atemtechnik** zu.

Nur schnell, oder nur kräftig, oder schnell und kräftig bringt dabei nichts. Der Inhalationsfluss soll der natürlichen Atmung entsprechen.

Erwachsene atmen 8-10, Jugendliche 10-12 und kleine Kinder ab 16 mal in der Minute ein und aus (Atemfrequenz). Gleichzeitig sind natürlich die Atemvolumina von Kindern mit denen von Erwachsenen nicht vergleichbar.



Die gegenseitigen Abhängigkeiten einer effektiven Inhalation verdeutlicht nachfolgendes Beispiel:

Verbringung des Inhalats in den kleinen Bronchien bei einem dreijährigen Kind:

Schreiend: 1%

Ruhig, bei Teilchengröße 4.2 µm: 8%

Ruhig, bei Teilchengröße 2.5 µm: 36%

(viel mehr geht nicht)

Welche Teilchengrößen werden erreicht am Beispiel Fa. Pari für den PARI BOY® Kompressor:

Vernebler 'blau' PARI TurboBOY®

Total Output Rate: 600 mg/min

MMD (medianer Massendurchmesser): 3,5 µm

Massenanteil < 5 µm: 67%

Vernebler 'gelb' PARI JuniorBOY®

Total Output Rate: 370 mg/min

MMD (medianer Massendurchmesser): 2,9 µm

Massenanteil < 5 µm: 76%

Vernebler 'rot' PARI BOY® SX

Total Output Rate: 450 mg/min

MMD (medianer Massendurchmesser): 2,2 µm

Massenanteil < 5 µm: 89%

Die **praktischen Erfahrungen** von Dr. Jung zeigen, dass es Phasen gibt, in denen es geht und andere, in denen es eben nicht klappt. Am Sonntag wird das Thema Inhalation bei Kindern und das Medikamentenmischen vertieft.

Welche Geräte sind am Markt befindlich?

Pulverinhalatoren für Medikation:

Einsetzbar ab ca. 9. Lebensjahr.

Die Vorteile sind: Unkompliziert, keine Reinigung, flexibel bei der Ortswahl der Inhalationstherapie.

Für die oberen Atemwege sind der PARI LC SPRINT® SINUS und PARI SOLE® N gängige Geräte.

Der PARI LC SPRINT® SINUS wird als Aufsatz auf den PARI BOY® Kompressor eingesetzt. Durch eine spezielle gepulste Vernebelung können Medikamente in die Nasennebenhöhlen verbracht werden, welches die einzige Möglichkeit der direkten Medikation der Nasennebenhöhlen darstellt.



Mitgliedertreffen des KS und PCD e.V. vom 17.05. bis 19.05.2013 in Bad Hersfeld

Eine Kochsalzinhalation für die Nasennebenhöhlen ist auch von besonderer therapeutischer Bedeutung, und häufig hilfreich bei entsprechenden Krankheitsbildern/Therapieerfordernissen.

Hierbei ist jedoch zu beachten, dass es sich um eine relativ schwierige Inhalationstechnik handelt, die also erlernt werden muss und als recht unangenehm empfunden werden kann, deshalb im Bedarfsfall erst ab Schulalter probiert werden kann.

‘Parisinus‘ und Nasendusche sind komplementär – man kann und sollte beides machen:
Drainage = Dusche
‘Parisinus‘ = Medikamentdeposition

Reinigung und Hygiene

ist immer ein kritischer Punkt; hierbei sind folgende Grundregeln einzuhalten:

- Jeder Patient hat ein nur ihm gehörendes Gerät und Vernebler
- Nach jeder Inhalation zerlegten Vernebler unter fließendem Wasser ausspülen
- Desinfektion im Vaporisator oder 10 Minuten auskochen, ideal nach jedem Gebrauch oder mindestens nach maximal 24 Stunden

Die Gerätewartung sollte alle ein- bis zwei Jahre durchgeführt werden.

Vorstellung der Fa. OxyCare GmbH, einer bundesweit tätigen Vertriebsfirma für Medizinprodukte im Bereich Sauerstoff und Beatmungstechnik.

Am Markt gibt es ein neues Gerät AKITA® JET. Vor allem zeichnet sich dieses durch flexible und individualisierte Einstellungsmöglichkeiten der Inhalationsziele mittels Smartcard aus. Hoher Preis von 2.800.- EUR Einmalanschaffung, das ‘Year pack‘ kostet dann noch mal 240.- EUR (lt. Homepage von Fa. OxyCare liegt der Listenpreis bei etwa 3.600.- EUR)
Ggf. lohnt sich eine Investition in den AKITA® JET durch die Kostenträger, wenn sehr teure Medikamente inhaliert werden, weil es bis zu 50 % der Medikamente einsparen hilft.

Das neue am AKITA® JET ist, dass das Gerät einstellbar ist für den individuellen Inhalationsverlauf. Die Programmierung erfolgt gemeinsam mit Außendienstler der Fa. OxyCare und dem behandelnden Arzt. Das Gerät zeichnet auch den Inhalationsverlauf und -erfolg auf.

Antibiotikabehandlung

Bei Staphylokokken, Haemophilus influenzae, Pneumokokken wird nur bei Bedarf, sprich ‘Krankmachen‘ (Pathogenität) eingesetzt.

Hingegen ist bei Nachweis von **Pseudomonas** einer konsequenten (frühzeitig und hochdosiert) Eradikationstherapie, inhalativ, oral und ggf. bei Nichtansprechen intravenös.

Bei Pilzbefall muss und kann nur antientzündlich behandelt werden.

Die regelmäßige Kontrolluntersuchung:
Regelmäßige Kulturen (3-6 monatlich), Abstrich, Sputum, Bronchiallavage (Spülung der Bronchien)

Ablauf einer intravenösen Pseudomonaseradikation

Indikation:

pulmonale Exazerbation (deutliche Verschlechterung der Erkrankung der Lunge)

Durchführung:

intravenöse Behandlung über 14 Tage, in der Regel kombinierte Medikation mit zwei verschiedenen Antibiotika, stationär oder ambulant.

Bei ambulanter Weiterbehandlung die aus Kostengesichtspunkten und im Sinne des Patienten zu bevorzugen ist, ist es erforderlich, dass die Medizinpakete von Apotheken erstellt werden. Dieses ist jedoch aufgrund einer gesetzlichen Änderung den Apotheken nur noch unter der Voraussetzung der Implementierung eines umfassenden Qualitätsmanagementsystems möglich; die Übergangfristen laufen Juni 2014 aus und Apotheken werden sich möglicherweise aus der Herstellung patientenindividueller Rezeptur Arzneimittel zurückziehen.

Eine Alternative stellen spezialisierte Firmen wie beispielsweise **Aposan Dr. Künzer GmbH** oder **Confido-Pharma GmbH** dar.



Neues Inhalationsgerät ATIKA® JET, einstellbar für individuelle Inhalation, vorgestellt von der Fa. OxyCare GmbH.

Vorstellung der Fa. Aposan Dr. Künzer GmbH, einem Systemanbieter für medizinische Versorgung mit Rezepturarzneimitteln, Hilfsmitteln und Patientenservice, durch Hr. Blohm.

Vom Selbstverständnis her bietet Fa. Aposan die umfassende (end-to-end) **Betreuung und Koordination einer intravenösen Heimtherapie** mit Patient, Arzt, Kostenträger, Logistik und Pharma an.

Fa. Aposan liefert fertig konfigurierte Medizinpakete direkt zum Patienten nachhause, die nach IV-Anschluss direkt mobil genutzt werden können.

Hr. Blohm stellt die nichtmotorische Infusionspumpe (Home-Pump) vor, ein aus den USA von Kimberly-Clarke stammendes Hilfsmittel, für das Aposan die Alleinvertriebsrechte zur Markteinführung ab 01.07.2013 hat.



Infusionspumpe (Home-Pump)

Jede stationär begonnene IV-Therapie kann zuhause durchgeführt werden. Fa. Aposan befüllt die Pumpen laut ärztlicher Verordnung und sorgt für die umfassende pflegerische Betreuung und Schulung der Patienten, nachdem eine Vereinbarung zw. Patient und Arzt über die ambulante Fortsetzung zuhause getroffen wurden.

Fa. Aposan übernimmt in diesem Fall die Logistikkette und die pflegerische Betreuung.

Es kommt auch vor, dass es eine Abweichung gibt zwischen der medizinisch-therapeutischen Behandlungsdauer und der von der gesetzlichen Kassen übernommenen Behandlungsdauer.

Beispiel Neuroborreliose: Die gesetzliche Kasse zahlt nur 7 Tage stationär, die Behandlung dauert aber 4 Wochen. Für die Dauer von 4 Wochen kostet eine intravenöse Heimtherapie ca. 3.000.- EUR, eine vergleichbare stationäre Behandlung in der Klinik ca. 10.000.- EUR.

Frank Hadlich



Dr. A. Jung (Kinderspital Zürich) und Dr. M. Wiebel (Mukoviszidoseambulanz für Erwachsene an der Thoraxklinik Heidelberg)

„Fragen und Antworten (Q&A)

- Q:** Welches Inhalationsgerät für Kochsalzlösung sollte bei Kleinkindern und Kindern verwendet werden?
- A:** Spital Zürich bevorzugt eFlow®, LMU München PARI JuniorBOY® (Vernebleraufsatz: 'gelb').
- Q:** Heim IV:
Muss immer im Krankenhaus antherapiert werden?
- A:** Hängt von der Erfahrung des Patienten ab, jedoch wegen möglicher allergischer Reaktionen (kann auch nach vielen Jahren unproblematischer Therapie spontan auftreten) sollte immer die Erstgabe im Krankenhaus erfolgen.
- Q:** Nadelwechsel – wo?
- A:** Muss nicht im Krankenhaus erfolgen, die niedergelassenen Ärzte, Spitex (CH), bspw. Aposan, Confico (DE) bieten das auch an.
- Q:** Gibt es oder wird es eine Impfung zu Pseudomonas geben?
- A:** Wird weiterhin entwickelt.“

Weblinks:

Inhalationstherapie:

http://www.pari.de/aerzte/inhalationstherapie_kompakt/aerosole.html

Inhalation:

<http://de.wikipedia.org/wiki/Inhalation>

Vernebler (Beispiel Pari):

http://www.pari.de/produkte/pari_vernebler_year_packs.html

e-Flow® (Inqua/Pari)

<http://www.inqua.de/index.php?id=28>

Fa. Confido: <http://www.confido-pharma.de/>

Fa. Aposan: <http://www.aposan.de/>

Spitex Verband Schweiz: <http://www.spitex.ch/>

Bundesministerium für Gesundheit – Arzneimittelmarktneuordnungsgesetz:

<http://www.bmg.bund.de/krankenversicherung/anzneimittelversorgung/anzneimittelmarktneuordnungsgesetz-amnog.html>

Bundesministerium für Gesundheit – Apothekenbetriebsordnung:

<http://www.bmg.bund.de/glossarbegriffe/a/apothekenbetriebsordnung.html>

Rückblick Mitgliedertreffen des KS und PCD e.V. vom 04.05. bis 06.05.2012 in Mainz



Bericht Mitgliedertreffen 2012



Und bitte alle lächeln...:)

Nachdenklich legte ich den Telefonhörer auf die Gabel zurück. Ich hatte gerade ohne weiter darüber nachzudenken Angelika Kneißl telefonisch zugesagt, über das **Patiententreffen in Mainz** zu berichten. Nun denn, frisch ans Werk...



Als Neulinge im Verein waren wir gespannt, was uns in den drei Tagen beim Patiententreffen in Mainz erwartet. Nach einer entspannten Anreise lud das schöne sonnige Wetter dazu ein, im Biergarten des Restaurant Schwyer noch ein paar Sonnenstrahlen zu erhaschen, bevor es dann endlich losging. Nach freundlicher Begrüßung durch Angelika begann das Patiententreffen mit dem von **Dr. Seithe** gehaltenen **Neueinsteiger-Workshop**, der in engagierter Form den „Neulingen“ das Krankheitsbild KS & PCD näher brachte. Die Informationen aus dem Internet zu dem Krankheitsbild kannten wir ja bereits, aber nun gab es endlich mal einen Arzt für den die Diagnose Primäre Ciliäre Dyskinesie kein Fremdwort ist.



Danach ging es, die ersten Kontakte knüpfend hinüber zur Jugendherberge, um dort das Zimmer zu beziehen. Der straffe Zeitplan ließ ein Verweilen in den Zimmern aber nicht zu, stand doch als nächster Programmpunkt die Begrüßung und das gegenseitige Kennenlernen an. Hier dann die erste Überraschung. War es beim Einsteiger-Workshop noch eine überschaubare Gruppe, so erwartete uns nun eine große Gruppe. Langsam kam die Erkenntnis hoch, dass es dann doch ein paar Menschen mehr sind, die eine so seltene Krankheit haben. Bei der „Regionalisierung“ der Teilnehmer mit einem zu diesem Zeitpunkt bestehenden Gefälle gegen Süden gab es dann für uns den ersten Kontakt mit der regionalen Selbsthilfegruppe NRW. Dieser ließ sich in der anschließenden Kaffeepause intensivieren. Zum Glück für unseren Sohn Sebastian befanden sich unter den übrigen Teilnehmern ein weiterer Leidensgenosse und dies im zweifachen Sinne. Zum einen hatte er mit Marcel einen gleichaltrig Betroffenen gefunden, zum anderen verband beide die Tatsache, dass sie am liebsten

zu Hause geblieben wären und nun das Beste aus der Situation machen mussten.



Die Programmpunkte **Diagnostik der Primären Ciliären Dyskinesie** von PD Dr. Nüblein und der Ausblick auf den **aktuellen Stand** mit Hintergrundinformation zu **Register, Referenzzentrum und einem Forschungsförderprogramm** durch Prof. Dr. Omran machten vor allem deutlich, dass KS&PCDler aufgrund der geringen Patientenanzahl gegenüber den Mukoviszidose Patienten keine allzu große Lobby haben. Einen positiven Aspekt scheint es aber inzwischen dahingehend zu geben, dass die Ärzteschaft heute viel sensibilisierter für die Krankheit ist, als noch vor Jahren.



Der aktuelle Stand der Krankheit sowie der Ausblick auf die klinische Studie lassen hoffen, dass in absehbarer Zeit der nächste Schritt hin zur Therapie und den Therapiemöglichkeiten folgen wird. Ein Licht am Horizont ist erkennbar, auch wenn es leider für die älteren Betroffenen, die einen teilweise schlimmen Krankheitsverlauf haben, nur ein kleiner Hoffnungsschimmer sein kann. Wenn bei den meisten Betroffenen die Erkrankung auch viel zu spät erkannt und therapiert wurde, hat es doch den positiven Aspekt, dass sie nun zumindest wissen, an welcher Krankheit sie wirklich leiden. Bei Sebastian wurde 8 Jahre lang „herumtherapiert“ bis die Diagnose fest stand. Eine für uns Eltern schwierige Zeit, die aber in keinem Verhältnis zu denjenigen steht, die ihr halbes Leben falsch therapiert wurden. Das Patiententreffen hat aber auch gezeigt, dass die Gabe von Medikamenten je nach Arzt oder Therapiezentrum schwankt und von einer Einheitlichkeit meilenweit entfernt ist.

Schirmherr der Veranstaltung war der **Ministerpräsident von Rheinland Pfalz, Kurt Beck**. Aus dem Ministerium für Soziales, Arbeit, Gesundheit und Demografie überbrachte **stellvertretend Herr Stephan Engel** die besten Grüße des Ministerpräsidenten. Von anderen Veranstaltungen her kenne ich, dass ein Ministerpräsident zwar die Schirmherrschaft übernimmt, es dann aber bei einer schriftlichen Grußbotschaft an den Veranstalter belässt. Umso erstaunter und positiv überrascht, dass hier jemand aus Fleisch und Blut und sogar vorbereitet der Veranstaltung beiwohnte.

Nach dem Beitrag von **Fr. Dr. Koerner-Rettberg (Uni-Klinikum RU Bochum)** zur Vorstellung des **Schulungskonzeptes für Betroffene** ging es dann ins Bistro. Beim Gespräch mit anderen Eltern und Betroffenen – ein besonderer Gruß geht hier nach Griechenland – wurde schnell wie auch bereits in den Vorträgen angeklungen deutlich, dass KS & PCD nicht eine Erkrankung sondern eine Vielzahl von Krankheitsbildern hervorruft, die unterschiedlicher nicht therapiert werden.



...

Gestärkt vom reichhaltigen Frühstück und weiteren netten Gesprächen wurde es am Samstag dann zuerst einmal technisch. Die **Firma Pari** stellte ihre Produkte vor und man konnte anschließend seinen mitgebrachten Pari Boy prüfen lassen. Dabei stellte sich heraus, dass unser Pari Boy ein Herz für Sebastian hat, braucht er doch für Inhalation weniger Zeit, da er einen höheren Druck ausgibt als vorgesehen. Durch die Druckprüfung und die Infostände fiel die Vorstellung der **Fa. GHD Gesundheits GmbH Deutschland** für uns leider ins Wasser und es ging nahtlos in die Kaffeepause über.



Im Bistro der Jugendherberge wurde die Pause zum Austausch und zur Information bei den Firmen Pari und GHD genutzt.

Nach der Kaffeepause wurde der Teilnehmerkreis, der inzwischen durch Neuankömmlinge gewachsen war, aufgeteilt. Sebastian nahm an der **Therapie für Kinder bei Dr. Seithe** teil. Wir Eltern an der **Therapie für Eltern von betroffenen Kindern mit Dr. Jung**.



S. Engel kam stellvertretend für den Ministerpräsidenten K. Beck.

Im Anschluss folgte der **moderierte Austausch für betroffene Kinder, Eltern, Freunde und Geschwister mit Frau Katscher-Peitz**. Schnell wurde für die beiden Jungs aus der Fragestellung heraus klar, dass es sich bei PCD um „ihre“ persönliche Krankheit handelt, mit der sie lernen müssen umzugehen. Dass dies nicht immer einfach ist, zeigt sich aus dem Gespräch mit den anderen Betroffenen. Dies ist u.a. auch dem Umstand geschuldet, dass, wenn man das Umfeld sieht, als Betroffener schnell den Eindruck bekommen kann, man ist alleine mit seiner Krankheit. Man kennt ja

auch niemanden. Dies war für Sebastian schon etwas Besonderes mit Marcel einen weiteren betroffenen Jungen kennen gelernt zu haben, der die gleiche Krankheit hat wie er. Der Informations- und Erfahrungsaustausch von Betroffenen und Angehörigen, die praktischen Lebenshilfe sowie die gegenseitige emotionale Unterstützung und Motivation sind die wichtigsten Aufgaben einer Selbsthilfegruppe und wir sind froh, diese gefunden zu haben. Frau Katscher-Peitz gelang es sehr gut, beim Erfahrungsaustausch innerhalb der Gruppe im Besonderen die anwesenden Kinder mit einzubeziehen und auf diese einzugehen.

Auf Grund eines Termins zur **Ziliendiagnostik beim Team von Prof. Omran** kam dann die Mitgliederversammlung zu kurz. Die Zeit der Anwesenheit in der **Mitgliederversammlung** reichte aber bereits aus, um drei Feststellungen zu treffen. Dass Vorstandsarbeit kein Pappenstiel, sondern mühevoller Arbeit ist, wenn sie denn Mitgliederbeschlüsse benötigt auch recht langwierig sein kann und dass Vereinsarbeit – aus gutem Grund – in Teilen sehr formalistisch sein muss.



Der Vorstand verabschiedete bei der Mitgliederversammlung ...



... R.-W. Frank (re.), 1. Vorsitzender – er trat aus privaten Gründen zurück – Prost!



Bernhard Rindlisbacher (Mi.) erklärte sich bereit als 1. Vorsitzender zu fungieren.

Danke...

...

Mitgliedertreffen des KS und PCD e.V. vom 04.05. bis 06.05.2012 in Mainz

Nach dem Abendessen stand „Huffen“ auf dem Programm. Rik Kremer führte die **Abhuste-Technik** vor und als nicht Betroffener war es schon beeindruckend, mit welcher einfacher Technik man das Abhusten für den Betroffenen erleichtern kann.

Huffen...



Rik Kremer ist Physiotherapeut und führte die Teilnehmer in die einfache aber sehr effektive Abhust-Technik ein, das 'Huffen' (kommt von engl. 'Huffing' – zu dt. 'Hauchen') und erläutert die Funktion der Lunge.



Bei einem Experiment zeigte Rik mit Susanne Grieder, dass bei Patienten mit eingeschränkter Lungenfunktion die Beinmuskulatur eine sehr wichtige Rolle spielt!



Im weiteren Verlauf des Abends stand Kinderbelastigung auf dem elterlichen Programm. So saßen wir mit 6 Personen am Tisch vor dem Bistro und spielten mit den beiden Jungs Rommé.



Die Kinder und Jugendlichen mit den Betreuerinnen in Mainz.

Nach dem Frühstück und Auschecken aus der Jugendherberge am Sonntagmorgen stand die **Vorstellung des Rehabilitationskonzeptes** und der daran **beteiligten Kliniken** unter der Moderation von **Dr. Ahrens** auf dem Programm. Sebastian war 2011 zur Reha in Wangen, so dass hier bereits erste Erfahrungen vorlagen.



www.hochgebirgsklinik.ch



Hochgebirgsklinik Davos

www.rehabilitationskinderklinik-wangen.de

Besonderheiten der
Fachkliniken Wangen



Rehabilitation bei PCD auf Amrum

www.sattelduene.de

Nach dem obligatorischen Fototermin und der Abschlussrunde nebst Verabschiedung ging es dann zumindest für Sebastian endlich wieder nach Hause. Für uns Eltern eines betroffenen 12jährigen liegt das Fazit des Patiententreffens von Mainz darin, dass man bei den einzelnen Programmpunkten und allen Gesprächen, die man in den drei Tagen mit Betroffenen und Eltern geführt hat, feststellen muss, dass es die eine wahre Therapieform für KS & PCD leider noch nicht gibt und dass es darauf ankommt, den „richtigen“ Arzt zu finden. Bei den Gesprächen aber auch in den entsprechenden Programmpunkten wurde deutlich, dass die unterschiedliche Einstufung von Medikamenten und deren Gabe bei den betroffenen Eltern eher zu Fragezeichen und Verunsicherung führte als zur Bestärkung beitrug. Positiv hervorzuheben bleibt der **rege Austausch und Kontakt zwischen den Betroffenen und der Ärzteschaft**.

Wie von Angelika zu erfahren war, hat das Restaurant Schwayer einer Hochzeitsgesellschaft abgesagt, um dem Verein den Raum für die jeweiligen Programmpunkte kostenlos zur Verfügung zu stellen. Für dieses nicht alltägliche soziale Engagement möchte ich mich von dieser Stelle aus noch einmal mit ganzem Herzen bedanken.

Danke...

Reiner Pier

Heim-IV

Frau Kalis von der **GesundHeits GmbH Deutschland** stellte uns die **IV-Therapie** vor. Die GHD GesundHeits GmbH Deutschland ist das größte ambulante Gesundheits-, Therapie- und Dienstleistungsunternehmen Deutschlands. Die Firmenzentrale hat ihren Sitz ins Ahrensburg. Die Firma ist ein seit 1992 im deutschen Gesundheitsmarkt etabliertes Unternehmen und betreut derzeit mit seinen 1.700 Mitarbeitern etwa 3.000 ambulante und stationäre Kunden sowie 70.000 Patienten.

Die IV-Therapie beginnt meistens im Krankenhaus, der behandelnde Arzt legt die Infusionsnadel, dosiert das Antibiotikum und überwacht den Patienten (ca. 2-3 Tage) wie dieser das Medikament verträgt. In Absprache mit dem Arzt kann die IV-Therapie zuhause fortgeführt werden. Die GHD GesundHeits GmbH Deutschland bekommt eine ärztliche Verordnung von der Klinik und stellt dem Patienten die **vorgefüllten Beutel** oder die **Einmalpumpen z.B. Surefuser** zur Verfügung. Diese werden, unter Berücksichtigung einer einwandfreien Lagerung nach hygienischem Standard (Kühlkette) auch notfalls nachts ausgeliefert.

Der Patient bekommt eine genaue Anleitung wie die Therapie erfolgen soll. Sollten Probleme oder Komplikationen auftreten, so steht ein Ansprechpartner zur Verfügung. Die Mitarbeiter nehmen bei Bedarf auch Blut ab und transportieren dieses ins Labor und leiten die Laborparameter weiter, so dass eine eventuelle Umstellung oder Anpassung der Therapie erfolgen kann.

Bei IV-Therapiewiederholungen kann diese eventuell sofort zuhause begonnen werden (wenn das Antibiotika bereits gut vertragen wurde). Werden mehrere Lieferungen benötigt, wird eine termingerechte Lieferung von der GHD GesundHeits GmbH Deutschland veranlasst.

Esther Aersel



Herr Thomas Reis von der GHD am Infostand zur Heim-IV.

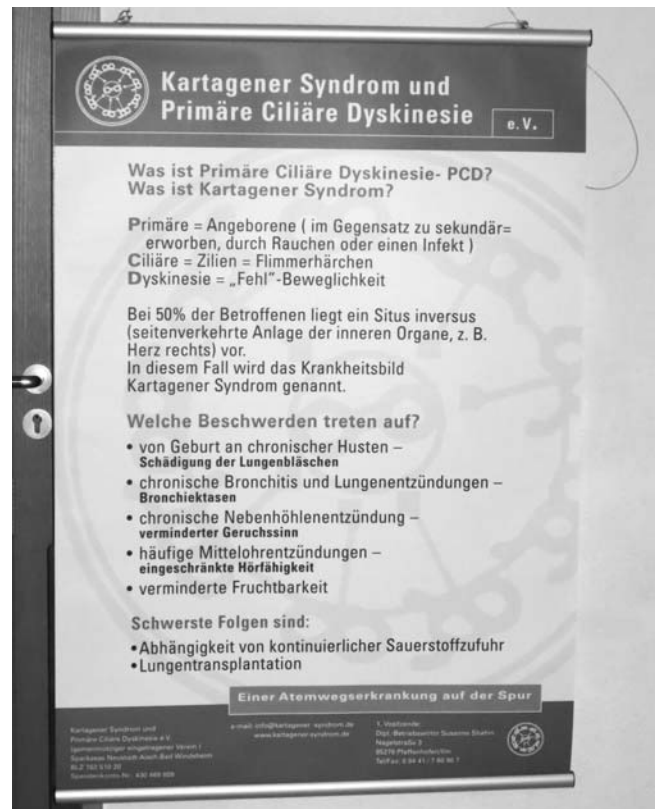
Ihr Ansprechpartner der GHD GesundHeits GmbH Deutschland: Herr Thomas Reis
t.reis@gesundheitsgmbh.de
www.gesundheitsgmbh.de



Den Surefuser gibt es in den Größen 50, 100 und 250 ml.

So funktioniert der Surefuser:

Durch Kontraktion des befüllten Ballons (Isopren-Gummi) wird die Infusionslösung in den Infusionsschlauch befördert. Der Durchflussbegrenzer im Infusionsschlauch sorgt für die gewünschte Infusionsgeschwindigkeit. Da die Durchlaufgeschwindigkeit temperaturabhängig ist, muss der Durchflussbegrenzer auf der Haut befestigt werden. So hat er immer eine konstante Temperatur (ca. 32° C). Erhöhte Temperaturen verkürzen die Durchlaufzeit, verringerte Temperaturen verlängern die Durchlaufzeit.



Moderierter Austausch für betroffene Kinder, Eltern, Geschwister und Freunde

mit Annette Katscher-Peitz
Samstag, 5. Mai 2012, 13.45-15.15 Uhr



Der von Annette Katscher-Peitz moderierte Austausch für betroffene Kinder, Eltern, Freunde und Geschwister begann mit einer **Einleitungsrunde**, in der jeder Teilnehmer der Runde kurz seine/ihre wichtigsten Anmerkungen zu folgenden Fragen machen konnte:

- Was gefällt bislang am Patiententreffen gut?
- Was wünscht man sich?
- Was wird als nicht gut empfunden?

Aus den knapp 30 Wortmeldungen konnten folgende Kernbeiträge zusammengefasst werden:

Durchgängig wurde das Patiententreffen sehr positiv bewertet. Vereinzelt Kritik wurde gleich mit entsprechenden (nachfolgenden) Vorschlägen verbunden.

Was als besonders wichtig angesehen wurde, war der Aspekt des persönlichen Austauschs und Kontaktes untereinander, sowie die in den Vorträgen vermittelten und gegenseitigen Informationen.

Kinder bewerteten das Patiententreffen nicht so positiv. Insbesondere wurden altersgerechtere Aktivitäten wie Fußballspiel (Bälle und Tore nächstes Mal bitte organisieren) gefordert. Teilweise wurde die Teilnahme am Treffen oder an Vorträgen als Zwang empfunden.

Zum Umfang und der Dichte der Informationen wurde angemerkt, dass es teilweise zu viel und/oder zu medizinisch sei, und auch teilweise zu unspezifisch hinsichtlich der unterschiedlichen Interessengruppen (z.B. Kinder ist zu unspezifisch, weil Kleinkinder, Schulkinder und Jugendliche keine einheitliche Gruppe darstellen).

Häufig wurde auch die Bedeutung des persönlichen Kontaktes und des Informationsaustausches hervorgehoben, da das Vereinstreffen eine sehr gute Möglichkeit hierzu darstellt.

Wichtig ist hierbei,

- dass es Vergleichsmöglichkeiten (die eigene Situation mit der Situation Anderer) gibt,
- dass ein zwischenmenschliches Gespräch zu Sorgen und Nöten untereinander möglich ist
- und sich das Gefühl einstellt, mit der Erkrankung nicht alleine zu sein,
- ohne dabei in Selbstmitleid zu verfallen.



Gesprächsrunde mit betroffenen Kindern und deren Angehörigen

Das teilweise belastete Verhältnis zu den Ärzten wurde oft hervorgehoben. Hier wurden genannt:

- Verunsicherung wegen Widersprüchlichkeit der ärztlichen Informationen oder Therapieverordnungen,
- mangelnde Überzeugungsarbeit,
- teilweise auch Druck seitens der Ärzte,
- Notwendigkeit der eigenständigen Überprüfung der ärztlich verordneten Therapie,
- mangelnder interdisziplinärer Austausch (insbesondere HNO Fachärzte und Kinderärzte) und zwischen den Behandlungszentren.

Entscheidend sei auch eine frühzeitige und eindeutige Diagnostik!

Positiv wurde angemerkt, dass viele Ärzte beim Patiententreffen anwesend waren und sich im Verein engagierten, und dies auf Augenhöhe mit den Betroffenen und ihren Angehörigen.

Als Anregungen für zukünftige Vereinstreffen fanden sich:

- Einladung der behandelnden Kinderärzte, Fachärzte und Therapeuten anbieten
- HNO Schwerpunktthema

Hinsichtlich Diagnose, Therapie und Schulung wurde angemerkt, dass

- Leitfäden zu Behandlungs- und Therapievarianten,
- Maßnahmen zur frühzeitigen Diagnose und auch deren Absicherung,
- altersgerecht ausgestaltete Informationen und
- Schulungen für Betroffene, Angehörige sowie auch den betreuenden Medizinern und Therapeuten als sehr hilfreich erachtet werden.

Nach der Einleitungsrunde ging Annette Katscher-Peitz direkt auf die **anwesenden Kinder** zur Abklärung der unterschiedlichen Wahrnehmung des Patiententreffens der Erwachsenen einerseits und der Kinder andererseits zu:

Meine Mutter/mein Vater hat mich angemeldet/mitgenommen; meine Mutter/mein Vater kümmert sich um die Krankheit.



Hierauf stellte Annette Katscher-Peitz die Frage danach, wem die Krankheit gehöre:

- a) innerlich mir, äußerlich meinen Eltern
- b) gehört mir und ich mache das alles
- c) das Erinnern/das Beharren der Eltern nervt teilweise, auf der anderen Seite denken die Eltern besser daran, die Sachen zu machen

Bei allen Kindern gibt es ein relativ straffes Programm nicht identischer, vielfältiger Maßnahmen wie

- mehrmalige tägliche Inhalation mit oder ohne Medikamente (z.B. ACC, Bronchien erweiternde Mittel, verschiedene Kochsalzkonzentrationen, Pulmozyme),
- physiotherapeutische Maßnahmen (autogene Drainage, Krankengymnastik) und
- Sport/Sporttherapie.

Als zentralen Satz gab Annette Katscher-Peitz allen Eltern und Kindern zu Bedenken, dass die Jugendlichen ab einem gewissen Alter selbst die Verantwortung für die Erkrankung übernehmen sollen, vergleichbar mit Aufräumen oder Hausaufgaben.

Abschließend formulierte Annette Katscher-Peitz aus den während der Runde auf dem Flipchart gesammelten Kernpunkten folgende Thesen, die sich aus den Beratungen Betroffener und deren Angehöriger über die letzten Jahre entwickelt haben:

CF Zentrum

- CF Zentren sind generell rigoroser in der Behandlung, oft wird aber vom Personal bewusst oder unbewusst die Behandlung von CF auf PCD/KS Patienten übertragen:
 - Eltern (und Kinder) sollen eigenverantwortlich klar machen, dass die Krankheiten nicht identisch sind
 - Eltern sollen bitte darauf achten, wenn die Kinder älter werden, ihnen immer noch den Rücken zu stärken für ein selbstbewusstes Auftreten gegenüber den Ärzten
- Vom Arzt einfordern, die Anzahl der behandelten PCD/KS und CF Fälle zu nennen
- Grundsätzlich ist das medizinische/therapeutische Netzwerk, welches ein qualifiziertes CF Zentrum bietet, von hohem Nutzen für PCD/KS Patienten und deren Angehörige

Die Gruppe – nicht allein sein

- Neben dem Verein hilft die Gruppe auch regional durch die Nähe einzelner Betroffener und die Regionalgruppen
- Patienten können gegenüber dem Arzt zustimmen, über eine teilweise Entbindung von der Schweigepflicht, dass der Arzt Kontakt für einen Austausch vermittelt

Die eigene Position mit der Krankheit

- Hat man die Diagnose, weiß man im übertragenen Sinn, auf welchem Spielfeld man steht, man kennt aber weder die Regeln des Spieles, noch die Position im Spiel
 - deswegen ist der Fahrplan eigenverantwortlich zu entwickeln
- Als Mutter/als Vater kennt man selber das Kind am besten
 - deswegen muss man Position auf Augenhöhe beziehen und den Dialog mit den Ärzten und Therapeuten entwickeln
- Auch darf man die Therapie in Frage stellen, zumindest den Arzt zu einer klaren Position bringen

Die Kenntnisse des Fachpersonals

- Den Arzt und den Therapeuten kritisch aussuchen
- Zum Arzt und zum Therapeuten eine Beziehung entwickeln

Gesammelte Therapiefragen

- Herangehensweise bei Therapien, verschiedene Therapieangebote sowie Ausdifferenzierung nach Altersgruppen sollen thematisch für das nächstjährige Patiententreffen aufgenommen werden

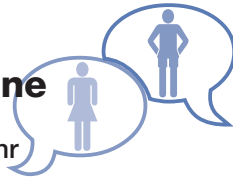
Konfrontation mit der Zukunft

- Es gibt Erwachsene, denen es gut geht, und welche, denen es ganz schlecht geht; letztere sind meistens nicht auf dem Patiententreffen
- Betroffene und Eltern müssen einen ausgewogenen Mittelweg zwischen Therapiegleichgültigkeit und Therapiehysterie finden und gehen
- Bereits vor der Pubertät ist mit den Kindern zu klären, dass ihnen die Erkrankung gehört, da die Erfahrung zeigt, dass anderenfalls in der Pubertät der Rat der Eltern abgelehnt und die Einsicht in die Notwendigkeit der therapeutischen Maßnahmen verdrängt wird



Annette Katscher-Peitz im Gespräch mit den Angehörigen betroffener Kinder

Moderierter Austausch für betroffene Erwachsene



Samstag, 5. Mai 2012, 13.45-15.15 Uhr
mit Frau Dr. Monninger

Der von Frau Dr. Monninger moderierte Austausch für betroffene Erwachsene und deren Angehörige fand im Nebenraum des Restaurant Schwyer im Mainzer Volkspark statt. Mit einer kurzen Vorstellungsrunde konnte jeder der ca. 20 Teilnehmer/-innen, die für ihn/sie brisanten Themen ansprechen.

Aus den Wortmeldungen ergaben sich folgende Punkte, die allgemeines Interesse fanden:

Wie gehe ich ...

- am Arbeitsplatz und im Bekanntenkreis mit der Erkrankung um?
- mit den Sorgen und Ängsten der Angehörigen um?
- damit um, wenn sich der Gesundheitszustand verschlechtert = Berufsunfähigkeit?
- Thema **Kinderwunsch** (dieser Punkt wurde am Sonntagvormittag ausführlich in einer Gesprächsrunde mit **Frau Dr. Raidt** vom **Kinderwunschzentrum Univeritätsklinikum Münster** besprochen)

Es hat sich herausgestellt, dass sich die Krankheit sehr unterschiedlich bei den einzelnen Betroffenen auswirkt. Einige stehen voll im Berufsleben und die Kollegen am Arbeitsplatz wissen von Nichts!? Andere haben eine ausgewiesene Behinderung, arbeiten Voll- oder Teilzeit und gehen offen mit der Erkrankung um, da sie offensichtlich chronisch krank sind und auch häufiger am Arbeitsplatz ausfallen.

Bei einigen hat sich die Krankheit soweit verschlechtert, dass ein normales Arbeitsleben nicht mehr möglich ist. Um in diesem Fall weiterhin gut zurechtzukommen, sollte man Hilfe annehmen und Erleichterung im Alltag schaffen, z.B. durch medizinische Dienste, durch eine Putzhilfe, etc.

Auch im privaten Bereich ist es oft am Besten mit Freunden und Bekannten offen mit der Krankheit umzugehen und bei gemeinsamen Freizeitaktivitäten die Einschränkungen zu berücksichtigen!

Allgemein wurde deutlich, dass sich die Betroffenen oft überschätzen. Um ihre Angehörigen nicht zu belasten, nehmen sie einiges auf sich und 'überspielen' ihr Befinden – um 'Normalität' zu wahren! Die Angehörigen hingegen sind meistens zu besorgt und würden den Erkrankten am liebsten 'in Watte packen'! **'Sich fordern aber nicht überfordern'** könnte eine Leitlinie sein, mit der Betroffene und Angehörige gut zurechtzukommen. Für eine Partnerschaft ist ein ehrlicher Umgang mit der Erkrankung wichtig, um Missverständnisse zu vermeiden und ein weitestgehend 'normales' Leben zu führen!

Sandra Stadelmaier

Leitfaden zur Diagnostik der Primären Ciliären Dyskinesie



Erstellung einer Publikation
zur Umsetzung internationaler Empfehlungen
von PD Dr. Thomas Nüßlein

Vortrag, gehalten am 04.05.2012 bei der
Jahresversammlung des **Kartagener Syndrom und
Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.** in Mainz



Bis heute gibt es keine allgemein akzeptierten einheitlichen Empfehlungen zum konkreten Vorgehen, wenn der Verdacht einer PCD besteht. Eine Expertengruppe ist im Auftrag vom **Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V.** damit beschäftigt, einen solchen Leitfaden zu erarbeiten, der dann in Kliniken und bei Fachärzten zum Einsatz kommen soll.

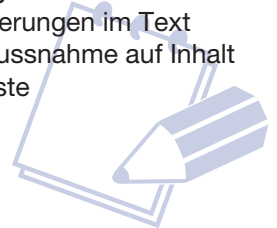
Die Publikation wird sich inhaltlich an internationalen Empfehlungen orientieren, jedoch die Umsetzung für den deutschsprachigen Raum in den Mittelpunkt stellen.

Folgenden Fragen soll nachgegangen werden:

- Welches sind typische Symptome und Alarmzeichen, bei denen an eine PCD gedacht werden muss?
- Welche technischen Methoden sind geeignet und vor Ort verfügbar für die Diagnostik der PCD?
- Wie sieht der ideale Ablauf der Diagnostik aus und wer ist bei den einzelnen Schritten verantwortlich?

Zu erledigen sind noch die folgenden Punkte:

- Bearbeitung der letzten Markierungen im Text
- Letzte Möglichkeiten zur Einflussnahme auf Inhalt
- Komplettierung der Literaturliste
- Entscheidung für Zeitschrift
- Klärung der Autorenschaft
- Festlegung des Zeitplans



Die Arbeiten an diesem Dokument sind weitestgehend abgeschlossen. Die Veröffentlichung bis zum Jahresende 2012 scheint realistisch.



Große Schritte sind geplant – Breite Forschungsstudie und Patientenregister

Referat Prof. Dr. Heymut Omran –
04.05.2012 in Mainz

Professor Heymut Omran von der **Universitätsklinik in Münster** konnte am Treffen in Mainz positive Nachrichten verkünden in Bezug auf die Erforschung der PCD-Erkrankung. Ein **Forschungsantrag für eine europaweite Beobachtungsstudie zu PCD**, genannt **'BESTCILIA'**, im Umfang von 3.5 Millionen Euro hat schon zwei wichtige Hürden genommen im Auswahlverfahren der EU-Gremien und hat beste Chancen, demnächst genehmigt zu werden.

Ausgangspunkt dafür war der wissenschaftliche Kongress vom Vorjahr in Münster, auf dem sich zahlreiche Fachleute aus verschiedenen Ländern auf dieses Projekt verständigt haben. Ziel ist unter anderem, ein **Europäisches Register zu schaffen mit Daten von PCD-Betroffenen** inkl. Diagnosen, das das Wissen und die Erfahrungen in der Behandlung vernetzen und allen zugänglich machen soll. Auch wenn der Schwerpunkt der Studie auf der Diagnostik liegt, soll daraus auch die Chance entstehen, verbesserte Therapien zu generieren.

Fernziel der Studie ist es nicht zuletzt, ein diagnostisches Zentrum zu schaffen für die PCD-Erkrankung. Zudem ist geplant, innerhalb der Studie eine Befragung zur Lebensqualität von Betroffenen zu machen, welche wieder Rückschlüsse zulässt auf hilfreiche Behandlungsformen. In diesem Zusammenhang ist für Heymut Omran die Zusammenarbeit sehr wichtig mit den bestehenden Selbsthilfegruppen wie dem Verein Kartagener-Syndrom. Teil des Projekts soll auch eine klinische Studie zur prophylaktische Behandlung von 50 Probanden mit Antibiotika über 6 Monate sein. Ebenso ist eine Befragung zum Thema Lebensqualität von Betroffenen geplant für das Jahr 2013, deren Idee in Großbritannien entwickelt wurde.

Im weiteren informierte Omran über die großen **Fort-schritte der Diagnostik von PCD**. Während man vor wenigen Jahren praktisch erst ein **Diagnoseverfahren** kannte (Schleimhautprobe wird unter dem **Elektro-nenmikroskop** untersucht), gibt es heute insgesamt **vier verschiedene Ansätze**. Zum einen ist da die **NO-Messung (Stickstoff) der Atemluft** dazu gekommen, bei welcher PCD-Betroffene in der Regel stark verminderte Werte aufweisen. Dann können die Zellen aus den Schleimhäuten heute **mittels Video-Mikroskop** viel genauer als früher beobachtet und auch filmisch aufgezeichnet werden. Und schließlich sind die **genetischen Tests** relativ neu, mit denen heute die defekte Genstruktur nachgewiesen werden kann.

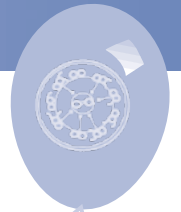
Gerade die **genetische Diagnose** hat überraschende neue Erkenntnisse gebracht. So ist jetzt klar, dass PCD nicht nur auf einen einzigen genetischen Defekt zurückgeführt werden kann. Es gibt vielmehr **sieben unterschiedliche Gendefekte**, welche inzwischen bekannt sind.

Damit ist PCD im engen Sinn nicht mehr eine Einzeldiagnose, sondern eine **Diagnosegruppe**. Dr. Omran meint, dass PCD im Vergleich zur Erkrankung der Mukoviszidose (oder zystische Fibrose ZF) eine deutlich komplexere Diagnose sei. Es ist gut möglich, dass durch diese neuen Diagnoseerkenntnisse die Häufigkeit der PCD-Verbreitung höher ist als bisher vermutet. Insbesondere gibt es Hinweise darauf, dass Menschen mit Herzfehlern auch genetische PCD-Defekte und damit Symptome der Erkrankung aufweisen können. Auch diese Beobachtungen sollten mit der grossen Beobachtungsstudie erforscht werden.

Heute werden die **vier Diagnoseverfahren** bei den gleichen Patienten eingesetzt, um **Übereinstimmungen zu erhalten** und damit eine **erhöhte Sicherheit der Diagnostik**. Falsche Diagnosen können so viel eher vermieden werden, sowohl falsch Negative wie falsch Positive. Die Betroffenen am Jahrestreffen in Mainz erhielten die Möglichkeit, sich für einen Diagnostetermin einzuschreiben im mobilen Labor, das Heymut Omran mit seinem Team vor Ort aufgebaut hat. Dies wurde auch rege genutzt. In einigen Wochen bis Monaten sollen die kostenlos getesteten Teilnehmer ihre Ergebnisse nach Hause geschickt erhalten. Die Testresultate fließen auch in die geplanten Forschungsarbeiten mit ein.

Hansruedi Silberschmidt
Wetzikon (Schweiz)





Hallo,

ich bin`s – Anna-Marie!

Steckbrief

Name: Anna-Marie Kremer
Alter: 12 Jahre
Wohnort: Pfalzdorf
 (Nordrhein-Westfalen)



Interview mit meiner Physiotherapeutin

Ich bin Anna-Marie! Ich habe die Krankheit PCD. Und ich habe für euch ein spannendes Interview mit meiner Physiotherapeutin Ineke geführt! Es hat uns beiden sehr viel Spaß gemacht.

Interview

Hier sind die Fragen und Antworten:

Ich: „Hallo!“

Ineke: „Hallo, Anna-Marie. Wie geht es dir?“

Ich: „Mir geht es gut, Danke! Kann ich dir ein paar Fragen rund um deinen Beruf stellen?“

Ineke: „Ja klar! Schieß los.“

Ich: „Okay. Warum bist du Physiotherapeutin?“

Ineke: „Ich wollte schon immer was mit Menschen machen. Im letzten Schuljahr habe ich bei einem Therapeuten zugeguckt und es hat mir sehr gut gefallen. Dann habe ich ein Studium angefangen.“

Ich: „Wie viele PCD- (oder KS-) Patienten hast du?“

Ineke: „Du bist meine einzige PCD-Patientin.“

Ich: „Was macht dir denn bei deiner Arbeit am meisten Spaß?“

Ineke: „Die Behandlung mit den Kindern aber am meisten die mit den Babys.“

Ich: „Wolltest du schon immer Therapeutin werden?“

Ineke: „Nein. Ich wollte erst Hebamme werden, dann Sporttrainerin und dann bin ich Physiotherapeutin geworden.“

Ich: „Du bist doch auch Asthmatrainerin, oder?“

Ineke: „Ja! Da machen wir eine Asthaschulung und während dieser Schulung lernen die Kinder und die Eltern wie sie mit dem Asthma umgehen sollen, sich täglich schützen können, so dass sie ALLES machen können, z.B. Sporttreiben, zur Schule gehen, usw. ... also einen ganz normalen Alltag zu führen.“

Ich: „Nervt dich was als Physiotherapeutin?“

Ineke: „Ha! Natürlich! Die Teenager, die kein Bock haben ihre Übungen regelmäßig zu machen!“ ;)

Ich: „Danke für das Interview und die vielen Informationen!“

Ineke: „Bitte!“

News

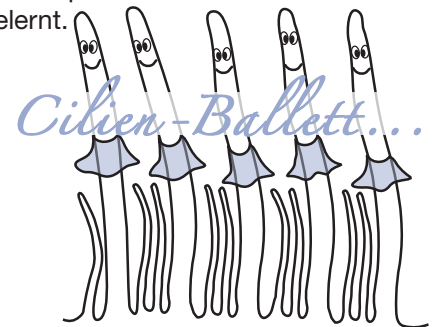
Bericht Mainz 2012 aus Kindersicht

Am Samstag kam Herr Seithe zu der Kinderbetreuung. Erst mal setzten wir uns in einen Kreis. Herr Seithe fragte, wer denn PCD oder KS hat. Danach sollten wir erklären, was PCD oder KS überhaupt ist und was die Abkürzung bedeutet. Er hatte ein Bilderbuch dabei und zeigte uns, wo die Lunge liegt und was sie für Aufgaben hat. Herr Seithe erklärte uns, wofür die Flimmerhärchen da sind.

Wir haben auch Spiele gespielt z.B. sollten wir die Arme nach oben strecken und einen Ball immer weiter geben, ohne das er herunter fiel.

Zum Schluss haben wir noch ein Cilien-Ballett einstudiert. Alle hatten viel Spaß und wir haben in dieser Stunde viel gelernt.

Anna-Marie Kremer



Danke...



Für die Mitarbeit am Zilienfocus bekam Anna-Marie in Mainz beim Patiententreffen von Angelika ein 'kleines Dankeschön'!

Mitmachen!

Hallo liebe junge Leserinnen und Leser!

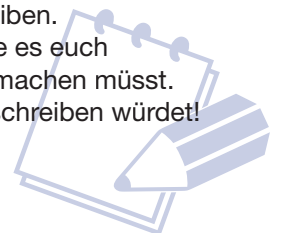
Habt ihr meinen Bericht schon gelesen?

Wenn ihr auch PCD (Primäre Ciliäre Dyskinesie) habt, könnt ihr ja auch einen Bericht schreiben.

Ihr könnt in dem Bericht erzählen wie es euch mit der Krankheit geht oder was ihr machen müsst.

Es wäre toll, wenn ihr einen Bericht schreiben würdet!

Eure Anna-Marie





Der Kolibri in der Mukoviszidoseambulanz...



Mein Name ist Annett und ich bin Jahrgang 1981.

Nachdem ich drei Tage alt war, wurde ich mit einer beidseitigen Lungenentzündung auf die Intensiv verlegt und meine Eltern bekamen als Ursachenbegründung, dass meine Lunge nach der Geburt wohl nicht ordentlich abgesaugt wurde. Teilweise halten sie heute noch an dieser Aussage fest.

Im Kleinkind- und Grundschulalter hatte ich mehrmals jährlich Pneumonien und Bronchitiden sowie Mittelohrentzündungen und Nasenpolypen. Die Polypen wurden oft entfernt und die Nasennebenhöhlen gefenstert und die Mandeln hatte ich auch schnell los. Lange Krankenhaus- und Kuraufenthalte folgten, während die „gesunden Kinder“ Ferien machten oder in die Schule gehen durften.

27 Jahre lang wurde ich wie ein Mysterium behandelt. Jeder Arzt, der zum ersten Mal mein CT oder Röntgenbild gesehen hat, dachte sofort an Mukoviszidose. Doch viele Schweißteste blieben im Normalbereich. Meine Erkrankung wurde erst als chronische Bronchitis und chronische Pneumonie bezeichnet. Mit ungefähr 7 Jahren bekam ich zusätzlich Asthma – daraus wurde dann Asthma bronchiale als Diagnose. Die Allergien nehmen seitdem jährlich zu und sind eine enorme Belastung.

In der Lunge bildeten sich immer mehr Bronchiektasen und ein ewiger Entzündungsherd – der Mittellappen wurde, als ich 19 Jahre alt war, entfernt. Mein Lungenfacharzt ging in Rente und ab da behandelte mich jeder Pneumologe anders. Teilweise wurden mir einfach nur neue Rezepte verschrieben und keine richtige Untersuchung gemacht. So hat sich acht Jahre lang nach meiner Lungen OP in 2000 keiner um meine Gesundheit gekümmert – auch ich nicht!

Das erste Ärzteteam, das mich richtig ernst nahm, war die Mukoviszidoseambulanz in Heidelberg. Wäre ich damals mit meinem Mann aus beruflichen Gründen nicht hingezogen, wer weiß wie es mir jetzt mittlerweile gehen würde.

Sofort kam ich in Kontakt mit professionellen Ärzten, die mir die Heim i.v. erklärten und mir Physiotherapie verschrieben. Regelmäßig ging ich in die Ambulanz und fühlte mich schnell wohl. Auch meine schwierige Schwangerschaft wurde von der Ambulanz begleitet. In Heidelberg wurde für mich der Begriff Kolibri geprägt. Alles deutete auf Mukoviszidose hin (außer Bauchorgane) und ich wurde genauso therapiert – doch bis auf eine Mutation auf dem CFTR Gen konnte man nichts nachweisen. Bis dann endlich in Freiburg bei Dr. Omran meine Zilien untersucht wurden und das erste Mal die Diagnose Ziliendyskinesie fiel.

Ich war erleichtert, endlich in eine Schublade zu passen – ich fand mit der Diagnose eine Zugehörigkeit – ein Bild – eine Begründung!

Seit 2010 wohne ich wieder in München und werde dort in der CF Ambulanz Dr. Fischer und Dr. Nährig sehr gut betreut. Im Jahr habe ich ca. 3-4 Heim i.v. und muss auch ab und zu ein paar Tage stationär ins Krankenhaus. Durch die chronische Besiedlung mit Pseudomonas aer. und Mykobakterium abs. sind regelmäßige i.v. zu empfehlen.

In der Zwischenzeit bin ich 30 Jahre alt und mir geht's gesundheitlich seit 4 Jahren jedes Jahr etwas schlechter. Meine Lungenfunktionsbestwerte FEV1 sind ca 55 %. Bei akuten Infekten um die FEV1 30 %. Die Einschränkung im täglichen Leben belastet mich psychisch sehr – dass ich nicht mehr so kann wie ich will – und habe daraufhin schweren Herzens einen Antrag auf Teilerwerbsminderungsrente eingereicht.

Aktuell hat sich zu meiner Ziliendyskinesie eine Sarkoidose (Löfgren Syndrom) dazu gesellt, über die ich gar nicht begeistert bin und gegen die ich für mind. 1/2 Jahr Kortison und Antibiotika nehmen muss.

Ich versuche durch Yoga und Meditation und viel Ablenkung wie Fotografieren und Reisen meinen Alltag viel Positives zu geben und lebenswert zu machen. Meine Tochter, mein Mann und meine Familie unterstützen mich sehr.

Wer Interesse an Erfahrungsaustausch oder eine Tasse Café in München hat, kann sich gerne melden – ich würde mich sehr freuen!

Ich habe auch seit 2 Jahren eine kleine Homepage www.pcd-muko.de – viele Informationen und Berichte warten dort auf Euch.

Alles Liebe und Gute allen Betroffenen und Angehörigen

Annett Kreil

Ein langes Leben mit KS

Porträt von Hedwige Scherrer



Zum ersten Mal besuchte ich Hedwige Scherrer vor einigen Jahren in Genf. Sie war damals schon hochbetagt und freute sich, nach so vielen Lebensjahren endlich einmal eine Frau mit der gleichen Krankheit kennen zu lernen. Durch die Internetrecherchen ihrer Nichten war der Kontakt mit mir zu Stande gekommen.

* 5. November 1919

Hedwige Scherrer kam als viertes von insgesamt acht Kindern am 5. November 1919 in Niederhelfenschwil im Kanton St. Gallen zur Welt. Trotz ihrer kleinen, zierlichen Statur scheute sie sich als junges Mädchen nie davor, überall mitzuhalten. Sie kletterte auf Bäume, fuhr mit dem Fahrrad auf der Pedale stehend, weil sie zu klein für den Sattel war und wollte beim Spiel mit anderen Kindern nie hinten anstehen. Mit Sorge beobachtete ihre Mutter den ständigen Husten und die ewig laufende Rotznase.

Hedwige absolvierte die obligatorische Schulzeit von damals acht Jahren und besuchte anschließend das Pensionat-Tildonk in Belgien für ein „neuntes“ Schuljahr. Hier eignete sie sich die ersten Grundlagen der französischen Sprache zusammen mit weiteren Schweizerinnen an. Die praktische Anwendung des Französischen erlernte sie anschließend während eines Welschlandjahrs bei einer vierköpfigen Familie in Saint Léonard im Kanton Wallis.

Auf den Rat einer Bekannten hin, begann Hedwige mit der Ausbildung an der Sarner Pflegerinnenschule, die auch mehrere praktische Einsätze verlangte. Ein solcher führte Hedwige zu einer jungen Familie nach Ascona, wo sie die an Tuberkulose erkrankte Mutter bei der Betreuung ihres Neugeborenen unterstützte. Der Mutter blieb das ständige Husten von Hedwige nicht verborgen. Um sicher zu stellen, dass dem Kind keine Ansteckung drohte, suchte Hedwige schließlich einen Arzt auf, der nach einer gründlichen Untersuchung erstaunt feststellte, dass sich Hedwiges Herz rechts befindet.

Die ersten Berufsjahre waren außerordentlich anstrengend für Hedwige. Von Sarnen aus wurde sie zu temporären Einsätzen an die verschiedensten Stellen abberufen: in Familien, Arztpraxen oder Spitäler.

Ein Einsatz führte sie nach Cham im Kanton Zug, wo sie als Gemeindegewerkschwester wirkte. Stets mit dem Fahrrad im hügeligen Kanton unterwegs, kämpfte sie zunehmend mit Atemnot. Sie suchte schließlich einen HNO-Spezialisten in Zug auf, der ihr nach dem Untersuchen die Entfernung der Polypen in den Nasennebenhöhlen empfahl. Für Hedwige war dies nichts Unbekanntes, hatte sie solche schon mehrmals in St. Gallen entfernen lassen müssen.

...

Der Eingriff wurde im damaligen Bürgerspital in Zug unter Lokalanästhesie vorgenommen. Dabei verletzte der Arzt unglücklicherweise das rechte Auge, woraufhin sie auf diesem erblindete. Die Haftpflichtversicherung wurde eingeschaltet und Hedwige erhielt eine kleine Entschädigung. In unserem Gespräch versicherte Hedwige mir immer wieder, dass eine Anklage gegen den Arzt nie in Frage gekommen wäre, sei sie doch schließlich selbst im Gesundheitsbereich tätig gewesen.

Hedwige wurde für weitere Operationen am Auge nach St. Gallen verlegt, wo nach gründlichen internistischen Untersuchungen eine umfassende Dokumentation ihres damaligen Gesundheitszustandes folgte: Schwächliche Konstitution, chronische Bronchitis mit Bronchiektasen und Situs inversus totalis waren die Befunde. In der Folge besuchte Hedwige den **Arzt Manes Kartagener in Zürich**. Als Erster hatte er die nach ihm benannte Krankheit entdeckt. Dr. Kartagener nahm Kontakt mit den Geschwistern von Hedwige auf, um zu erfahren, ob noch weitere Familienmitglieder betroffen waren, aber Hedwige war die Einzige.

Auf Anraten einer Bekannten kündete Hedwige ihre Stellung bei den Sarner Pflegerinnen und trat in der Klinik Grangette in Genf eine neue Stelle als Pflegerin an. Durch die Arbeit mit den Patienten litt sie jedoch immer wieder an hohem Fieber, woraufhin sie in die Psychiatrische Klinik Bel-Air, ebenfalls in Genf, wechselte. Der Chefarzt der Klinik stellt jedoch bald fest, dass das Diplom der Sarner Pflegerinnen nicht ausreichend war und so absolvierte sie berufsbegleitend mit Lohn einbuße die nötige Schule, welche sie erfolgreich mit Diplom abschloss.

Zum ersten Mal leistete sie sich eine eigene Wohnung und mietete ein kleines Studio in der Gemeinde Chêne-Bourg bei Genf. Zusätzlich erlernte sie auch das Autofahren und konnte so ihre Geschwister und Eltern in der deutschsprachigen Schweiz besuchen. Bei meinem ersten Besuch in Genf fuhr Hedwige noch mit ihrem Auto nach Genf zum Bahnhof, unterdessen hat sie den Fahrausweis aber freiwillig abgegeben.

Noch in jüngeren Jahren absolvierte Hedwige zusätzlich Militärdienste bei der Sanität. Sie liebte bei diesen Einsätzen die Geselligkeit mit anderen und jazzte, wann immer sich Gelegenheit bot.

In der Klinik Bel-Air arbeitete Hedwige bis zu ihrer Pensionierung. Die letzten Jahre allerdings nur noch Teilzeit in der Ergotherapie, weil die Pflege zu beschwerlich geworden war.

Kaum war sie pensioniert, wurde sie schon sehnlichst von ihrer Mutter erwartet, welche pflegebedürftig geworden war. Zwei Jahre lang pflegte Hedwige ihre Mutter, bis diese verstarb.

Noch heute lebt sie in ihrem Studio mit Wohnschlafzimmer, kleinem Bad und Küche. Sie hat einen wunderschönen Ausblick in den dahinter liegenden Park mit dem nahen Bach, der dort vorbei zur Rhone fließt.

Hedwige steht nun im **95. Lebensjahr**. Von ihren acht Geschwistern leben noch eine jüngere Schwester und der jüngste Bruder. Die einstige Schulklasse hat mit Hedwige zusammen drei Ehemalige, die noch leben.

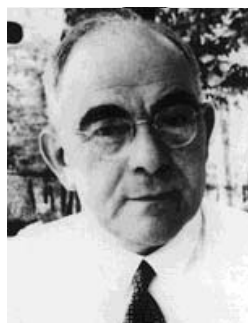
Inzwischen hat Hedwige große Mühe, kleinere Strecken zu Fuß zu gehen. Da dürfte aber auch eine 2006 festgestellte undichte Herzklappe mit dazu beitragen. Eine Gemeindeschwester besucht sie mehrmals pro Woche für die nötige Pflege. Eine Nachbarin im Haus besorgt ihr die Einkäufe und eine Putzfrau reinigt gelegentlich ihre Wohnung. Sie besucht regelmäßig die Jazznachmittage und die gemeinsamen, von der Gemeinde organisierten Mittagessen.

Hedwige benutzt heute ihren Flutter, wenn sie Schleim abhusten möchte, inhaliert täglich mit Symbicort und bei Fieber nimmt sie Antibiotika ein. Sie ist auch in regelmäßiger ärztlicher Kontrolle.

Hedwige Scherrer blickt auf ein bewegtes Leben zurück, das sie trotz ihrer großen gesundheitlichen Beschwerden alleine und selbständig meisterte. Sie überlebte gar viele ihrer Altersgenossinnen, die ein kleineres Handicap auf ihren Lebensweg mit bekamen.

Susanne Grieder

Alles Gute...



Dr. Manes Kartagener –
(*7. Jan. 1892 - † 5. Aug. 1975)
Entdecker und Namensgeber
des Kartagener Syndrom.
Hedwige Scherrer war noch
persönlich bei ihm in Zürich
zur Untersuchung!



Familie Pier



Hallo,

wir, das sind Sebastian, Katja und Reiner Pier. Einige von euch kennen uns bereits aus Mainz. Mitglied sind wir seit Oktober 2011. Auf den Verein aufmerksam wurden wir durch Dr. Rietschel, Oberarzt der Kinderpoliklinik der Universität zu Köln.

Sebastian ist 12 und 2008 wurde erstmals der Verdacht geäußert, dass es sich bei dem vorliegenden Krankheitsbild um PCD handeln könnte. Dies wurde dann mittels nasaler Zilienbürstung bestätigt.

Die ersten Auffälligkeiten traten nach der Geburt auf. Da Sebastian 7 Wochen zu früh geboren wurde, durchlief er die Diagnostik der Frühgeborenenstation. Dazu gehörte standardmäßig auch ein Hörtest. Hier traten die ersten Auffälligkeiten auf. Es folgten zwar weitergehende diagnostische Untersuchungen, eine Diagnose konnte aber leider nicht gestellt werden. Es folgte der typische Ablauf – Behandlung der immer wiederkehrenden Bronchitis, Röcheln beim Atmen und Sprechen, Schnupfen und Mittelohrentzündungen. Dies führten neben den jahrelangen Paukenröhrchen, einer Mandel-OP und sowie Logopädie nicht zu einer Besserung. Der damalige HNO-Arzt beruhigte uns mit den Worten „Das wächst sich raus“, was, wie sich im Nachhinein herausstellte, natürlich vollkommener Quatsch war. Sebastian röchelte weiter und hatte immer Schnupfen und laufende Ohren.

Erst der Wechsel des Kinderarztes brachte dann den entscheidenden Durchbruch. Dieser veranlasste erstmals einen Lungenfunktionstest in der Uni-Klinik Köln (Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Pädiatrische Allergologie und Pneumologie Mukoviszidose Zentrum.) Seitdem sind wir dort Stammgast und sehr gut aufgehoben. Da wir in Köln wohnen, ist dies von Vorteil.

...

...

Sebastian führt ein ganz normales Leben. Er geht in die 7. Klasse einer Kölner Gesamtschule mit Schwerpunkt Sprachen. Er ist gerne dort und es macht ihm tatsächlich Spaß. Als Kleinkind hat er schon viel Sport gemacht, war oft im Schwimmbad, ist auf Spielplätzen herum geklettert und hat viel mit seinen Kumpels Fußball gespielt. Heute spielt er 3x in der Woche Tischtennis, fährt BMX Rad, geht immer noch gerne schwimmen und trifft sich oft nach der Schule bzw. am Wochenende mit seinen Freunden.

Einen Wermutstropfen gibt es allerdings. Vielleicht ist dies aber auch dem Alter geschuldet. Es nervt ihn unheimlich, dass er mindestens drei Mal am Tag inhalieren muss und dann wird das mal eben schnell vergessen. Was er aber ganz und gar ablehnt, sind die krankengymnastischen Übungen zu Hause. Das geht gar nicht. Er meckert schon, wenn er alle 14 Tage zur KG in die Uni-Klinik gehen muss. Solange seine Lungenwerte in Ordnung bleiben, kann das auch nach den Aussagen der Ärzte so bleiben.

Sebastian, Katja und Reiner

(Stand 2012)

Seit Mai 2013 1. Vorsitzender im Verein KS/PCD e.V.

Hallo,

wir sind Familie Günaydin aus Stuttgart. Wir haben einen Sohn (14) und zwei Töchter (12 u. 3 Jahre). Unser jüngstes Kind, Hatice, hat PCD.

Diagnostiziert wurde die Krankheit in der Uni-Klinik Freiburg, als sie 22 Monate alt war. Ab ihrem 10. Lebensmonat litt sie ständig an Mittelohrentzündung, Bronchitis und Lungenentzündung, weshalb sie auch oft im Krankenhaus lag und Sauerstoff brauchte.

Nach der Diagnose bekam Hatice die richtige medikamentöse und therapeutische Behandlung. Nun geht es ihr besser. Doch trotz alledem entwickelt sie sehr viel Sekret, wodurch sie ständig hustet und kurzatmig ist.

Wir gehen einmal in der Woche zur Krankengymnastik, inhalieren zweimal täglich und geben prophylaktisch morgens und abends Antibiotika. Zur Sekretmobilisierung benutzen wir einen Pezi-Ball und ein Trampolin.

Familie Günaydin

(Stand 2012)

Familie Oswald



Hallo,

ich heiße Stefanie Oswald, bin 26 Jahre jung, arbeite als Steuerfachangestellte und habe das Kartagener Syndrom. Zusammen mit meinem Freund, Andreas Hensel (31), lebe ich in einem idyllischen Dörfchen 15 km von Cottbus entfernt. Unsere Tochter Frida ist seit nunmehr fast einem Jahr der Mittelpunkt unseres Lebens und unser ganzer Stolz.

Als Kleinkind war ich ständig krank. Von den behandelnden Ärzten wurde dies jedoch nie ernst genommen. Immer wieder wurden wir nach Hause geschickt, weil eine bestimmte Anzahl von Infekten bei Kindern völlig normal wäre. 1992 diagnostizierte man dann im Alter von 5 Jahren im Krankenhaus in Dresden KS. Meine Eltern waren glücklich, dass es wenigstens keine Mukoviszidose ist, aber für mich begann der Behandlungsmarathon. Mehrmals täglich inhalieren und zusammen mit Papa Autogene Drainage, 1x die Woche zur Atemtherapeutin und immer wieder Antibiotika. Als Kind und auch als Jugendliche empfand ich es als sehr belastend, wenn sie konsequent darauf geachtet haben, dass ich all diese Dinge regelmäßig und ordentlich durchführe. Doch heute bin ich meinen Eltern sehr dankbar für ihre Unterstützung, dass sie mir nie das Gefühl gegeben haben krank zu sein und dafür, dass bei Allem der Spaß nie zu kurz kam. Denn Lachen ist noch immer die beste Therapie.

2010 bin ich dann in Folge meines Kinderwunsches auf den Verein gestoßen. Nach einem längeren Telefonat mit Willi Kirchberger (Danke nochmal für die Zeit), bei dem er mir von weiblichen betroffenen Mitgliedern mit eigenen Kindern berichtete, hatte ich das Gefühl, doch nicht allein zu sein. Hier vor Ort habe ich leider noch keinen Arzt gefunden, der sich mit der Krankheit beschäftigt.

...

...

Obwohl mir der Pulmologe gesagt hat, dass man mit KS sowieso keine Kinder bekommen kann, habe ich ihn eines besseren belehrt, denn wie schon geschrieben, kam am 30.07.2012 unsere Frida gesund zur Welt. Auf natürlichem Wege gezeugt, ist das wohl ein „Mutmacher“ für viele betroffene Frauen.

Liebe Grüße, Stefanie Oswald

(Stand 2013)

Seit Mai 2013 Schriftführerin im Verein KS/PCD e.V.

Claudia Dentzer



Hallo,

hiermit möchte ich mich in Eurer Vereinszeitung vorstellen.

Ich heiße Claudia Dentzer, bin 49 Jahre alt und lebe seit 1974 in Bad Windsheim, einem kleinen Kurort in Mittelfranken.

Von Beruf bin ich Krankenschwester, diesen Beruf übe ich aber aufgrund einer chronischen Erkrankung (SLE = systemischer Lupus Erythematodes) nicht mehr aus. 16 Jahre war ich im Bad Windsheimer Krankenhaus tätig. Meinen Beruf habe ich sehr gerne ausgeübt.

Über Herrn Willi Kirchberger habe ich den Verein kennengelernt und ich bin gleich für das Gegenlesen der Vereinszeitung engagiert worden, welches ich gerne übernehme.

Im Bekannten- und Freundeskreis bin ich als reiselustig bekannt, bin begeisterte Hundemama, lese gerne, mag Filme und bin bekennender Star-Trek-Fan. Weitere Vereinsmitglieder kennenzulernen, würde mich freuen.

Claudia Dentzer

(Stand 2012)

Familie Burger (Österreich)



Hallo,

da wir neu im Verein sind, möchten wir uns kurz vorstellen. Wir, das sind Franz, Klaudia und unsere Tochter Ciara (9 Jahre). Bei Ciara wurde erst vor ein paar Monaten das Kartagener Syndrom diagnostiziert.

Schwangerschaft und Geburt verliefen ohne Auffälligkeiten. Jedoch hatte Ciara schon kurz nach der Geburt eine Rotznase, die bis heute nicht wegging. Beim Neugeborenen-Screening bestand Verdacht auf Mukoviszidose, welcher sich nach erneuter Untersuchung zum Glück nicht bestätigte.

In Ciara's ersten 2 Lebensjahren wurde uns immer erklärt, dass ihre durchgehende Rotznase ganz normal ist und Babys so-und-so-viele Infekte im Jahr haben. Als Ciara 2 wurde, ließ es uns keine Ruhe und wir wanderten von Arzt zu Arzt. Wir wurden erneut zur Mukoviszidose-Untersuchung ins Krankenhaus geschickt, dort konnte dies abermals ausgeschlossen werden.

Als unser HNO-Arzt dann beidseitige Paukenergüsse feststellte, glaubten wir, dass die Rotznase und das mittlerweile ständige Husteln damit im Zusammenhang stünden. Da die mehrfachen Paukendrainagen keine Besserung brachten (die Röhrchen fielen immer aufgrund von Entzündungen oder Verstopfung nach kurzer Zeit wieder raus), trat unser HNO-Arzt mit anderen Spezialisten in Kontakt und wurde erstmals auf PCD/KS aufmerksam gemacht.

Bei der Voruntersuchung im Dezember 2012 im Krankenhaus war dann, aufgrund des Lungenfunktionstests, der NO-Messung und des erstmals festgestellten Situs inversus, plötzlich alles ganz schnell klar. Die Untersuchung mittels nasalem Bürstenabstrich brachte im März 2013 nur noch die endgültige Bestätigung, dass Ciara an KS leidet.

Gerade ab diesem Zeitpunkt hat uns die Krankheit dann auch ihre Macht demonstriert. Gegen Ende der diesjährigen schweren Grippewelle konnte auch Ciara der Grippe nicht mehr standhalten. Da sie sich lange nicht mehr richtig davon erholte, wurde bei einer Sputum

...

...

untersuchung eine Haemophilus-Besiedelung festgestellt. Nach dessen „Vernichtung“ wurde der Pseudomonas im Sputum gefunden. Nach erfolgreicher Therapie sind derzeit keine „bösen“ Keime in Ciaras Lunge nachweisbar und es geht ihr wieder gut. Hoffentlich bleibt das so!

Seit der endgültigen Diagnosestellung inhaliert Ciara und wir sind beim Physiotherapeuten, um schleimlösende Techniken für die tägliche Anwendung zu Hause zu erlernen.

Ansonsten ist Ciara ein ganz normales aufgeschlossenes und fröhliches Mädchen, das alles mitmachen möchte. Sie spielt gerne draußen mit anderen Kindern, schwimmt, taucht und turnt gerne und ist seit letztem Winter im Turnverein. Da wir am Fuße der Montafoner Berge (Vorarlberg, Österreich) wohnen, gehen wir gerne zusammen Skifahren und Wandern.

Kurz nach der Diagnosestellung sind wir übers Internet auf den Verein gestoßen und haben uns zum Mitgliedertreffen in Bad Hersfeld angemeldet, wo wir ganz viele Informationen über die Krankheit erhielten. Vor allem aber konnten wir viele nette Kontakte knüpfen. Der Austausch mit anderen tut uns allen sehr gut und wir sind sehr froh, im Verein zu sein.

Wir möchten uns bei dieser Gelegenheit auch bei allen Vereinsmitgliedern bedanken, die uns mit Rat und Tat und aufmunternden Worten zur Seite stehen. Gerne würden auch wir anderen weiterhelfen und freuen uns auf einen regen Austausch.

Klaudia, Ciara und Franz

(Stand 2013)

Hallo,

mein Name ist Michael Neitzel, ich wurde 11.04.1969 in Wittmund/Niedersachsen geboren, bin verheiratet, habe 1 Tochter (12 J.) und wohne in Seligenstadt/Hessen. Ich arbeite als techn. Angestellter bei einem deutschen Druckmaschinenhersteller.

Der Situs inversus totalis wurde bei mir schon nach der Geburt diagnostiziert, ich hatte bis zum Alter von 15 Jahren keinerlei Probleme. Erst nach Beendigung meiner techn. Ausbildung wurde, nach dem ich einige heftige Pneumonien hatte, bei denen die Ärzte sich nicht erklären konnten, woher diese gekommen sind, das Kartagener Syndrom bei mir festgestellt. Ich habe dann noch ein allerg. Asthma (alle Sorten von Schimmelpilzen) entwickelt auf Grund dessen ich dann eine Umschulung zum Industriekaufmann absolvieren musste.

...

...

In der warmen Jahreszeit geht es mir eigentlich gut, die Probleme kommen dann, wenn die Tage wieder kürzer werden und die bösen Viren und Bakterien ihr Unwesen treiben. Da ich mittlerweile schon auf 2 Antibiotikagruppen allerg. reagiere, muss ich dann tierisch aufpassen, um mir keinen Infekt einzufangen. Vor 2 Jahren wurde, als wenn das alles noch nicht reichen würde, eine Schlafapnoe festgestellt. Die nervigsten Probleme bereitet mir aber seit längerer Zeit die chronische NNH-Entzündung und die entsprechenden Hörprobleme. Ich habe seit ca. 10 Jahren permanente Paukenröhrchen in beiden Trommelfellen und wurde schon ein paar Mal an den NNH operiert, aber das Problem wird und wird einfach nicht besser. Aber jetzt habe ich genug von den Wehwehchen erzählt, ich komme eigentlich gut mit der Erkrankung zurecht. Diese hat neben den negativen Seiten auch manchmal amüsante Seiten... ich freue immer wieder auf die EKG Termine beim Arzt, wenn jemand Neues das EKG bei mir schreiben darf ;-). „Einen Situs inversus haben anscheinend noch nicht alle vor sich liegen gehabt“.

Meine Hobbys sind Fliegenfischen & Fliegenbinden, Malen, Schwimmen und Radfahren.

Ich freue mich, den Verein gefunden zu haben, falls jemand noch Fragen an mich hat, dürft ihr mich gerne kontaktieren.

Beste Grüße, Michael

(Stand 2013)

Familie Meister (Schweiz)



Hallo zusammen!

Auch wir sind nun dabei!

Christian: 45 Jahre, Motorrad-Mechaniker

Corinne: 38 Jahre, Coiffeuse

Mia: 6 Jahre, PCD-betroffen,

Luke: 4 Jahre, PCD-betroffen

...

...

Wir wohnen im Kanton Solothurn in „Ramiswil“ in der Schweiz. Mümliswil-Ramiswil ist ein 2500-Seelen-Dorf, wo wir uns sehr wohl fühlen. Wir betreiben dort seit 16 Jahren ein Motorrad-Geschäft.

Im Herbst 2012 sind wir in den Verein beigetreten. Hier in der Schweiz gehe ich als Mutter der beiden betroffenen Kinder in eine PCD-Selbsthilfegruppe, in der wir auf den Verein aufmerksam geworden sind. Die Gruppe und der Verein geben uns Halt, Sicherheit und neue Freunde. Als Mutter bin ich froh über diesen Austausch.

Mia war eine Frühgeburt in der 33. SSW. Sie hatte einen schlechten Start mit darauf folgenden Infektionen, Lungenentzündungen und Spitalaufenthalten. Man vertröstete uns; es sei noch die Frühgeburt...

Nach der 3. Lungenentzündung wurden wir aber vom Inselspital Bern zu einer Kontrolle aufgefordert. Dass etwas mit Mia nicht stimmt, ahnten wir, aber was? Die Untersuchungen, Tests und die Warterei waren psychisch ziemlich intensiv – vor allem bei mir. Erst hatte ich doch die schwere Zeit mit der Frühgeburt...

PCD wurde dann im September 2010 bei Mia nach einer Bronchoskopie bestätigt. Einerseits waren wir geschockt und traurig – andererseits waren wir erleichtert zu wissen, was nun los ist mit der Kleinen. Erst mit dieser Diagnose dann, Mia war 3,5 Jahre alt, wurden auch Kontrollen bei ihrem Bruder Luke gemacht. Auch er hatte ähnliche/gleiche Symptome. Vor allem auch der Geburts-Start war bei Luke recht happig. Er atmete so schlecht, dass er nach dem 2. Tag verlegt werden musste. Die Krankheit wurde nun auch bei ihm, im Januar 2012 bestätigt.

Nun, ich würde mal sagen: wir „MEISTERN“ das Ganze nun mittlerweile recht gut. Die Kinder sind sehr aufgestellt und aktiv, was sich positiv auf die Krankheit auswirkt. Wir unternehmen sportlich mehr wie vorher, haben 2x wöchentlich Physiotherapie, inhalieren bis 3x täglich. Die Kinder machen dabei (noch) recht gut mit. Danke, für die Kinder ist es eher positiv den selben Weg gemeinsam gehen zu müssen. Der Aufwand, die Therapien, die Arzttermine, etc. sind schon groß – aber das kennt ihr ja alle!

So, nun wünsche ich allen noch einen schönen Sommer! ...und wer weiß, vielleicht sehen wir uns ja mal an einem „Patiententreffen“ oder sonst wo ;-)

Griessli,
Corinne mit Christian, Mia & Luke

(Stand 2013)

Mitglieder stellen sich vor

Hallo,

ich bin Marco Stadelmaier, 41 Jahre, Informatiker, aus Winterbach in der Nähe von Stuttgart und habe KS. Bei mir wurde die Erkrankung kurz nach der Geburt festgestellt – nach einer Röntgenuntersuchung ist ein ‘Situs inversus totalis’ diagnostiziert worden! Als Kind hatte ich häufig Bronchitis und Mittelohrentzündungen und war in der Kinder-Ambulanz des Olgahospitals Stuttgart gut betreut.

Als Teenager hatte ich ‘Null-Bock’ auf Ärzte, Physiotherapie, Inhalieren, etc.! Durch viel Sport und Bewegung habe ich das wohl gut kompensiert! In der Schulzeit habe ich mit Tischtennis angefangen – bis vor kurzem war ich aktiver Tischtennispieler im Sportverein. Nach der Realschule habe ich auf dem Techn. Gymnasium Abitur gemacht und anschließend Geologie an der Uni Stuttgart studiert. Während der Schul- und Studienzeit haben sich die Infekte, Lungenentzündungen und Krankenhausaufenthalte gehäuft. In regelmäßigen Abständen von ca. 5 - 7 Jahren mußten mir Nasenpolypen entfernt und Röhrchen gelegt werden. Damals hab ich mal mehr, mal weniger regelmäßig mit Kochsalz inhaliert und Atemgymnastik gemacht um fit zu bleiben. Im Jugendalter wurde nach einer OP (Röhrchen) auf einer Seite ein Loch im Trommelfell entdeckt – damals wurde empfohlen, das zu belassen, damit das Ohr belüftet wird und Flüssigkeit ablaufen kann! 2010 wurde, auf Anraten von meinem HNO-Arzt, das Trommelfell bei einer größeren OP geschlossen, da sich meine Hörfähigkeit verschlechtert hat und das Ohr vermutlich als Infektionsherd die Ursache für mehrere Lungenentzündungen war.

Als Geologe war es schwer einen festen Arbeitsplatz mit sicherem Einkommen zu finden und nach Diplom- und Assistenten-Zeit am Geo-Institut Stuttgart, inzwischen verheiratet, habe ich mit Anfang 30 nochmal einen neuen Berufsweg – eine 3-jährige BA-Ausbildung zum Verwaltungs-Informatiker – eingeschlagen. Die Zeit war oft anstrengend und ich habe Inhalieren, Atemtherapie und regelmäßigen Sport vernachlässigt und musste dies mit einigen Lungenentzündungen und Krankenhausaufenthalten zur IV-Therapie büßen!

Insgesamt ging es mir bis zum ca. 30. Lebensjahr recht gut! Erst in den letzten 10 Jahren haben sich Lungenfunktion und Sauerstoffwerte ständig verschlechtert. In regelmäßigen 1/2-jährlich Abständen, sollte ich zur Infektvermeidung zur IV-Therapie ins Krankenhaus. Ende 2013 wurden, durch eine Inhalations-Therapie mit Antibiotika, meine Bronchien so gereizt und verkrampft, dass es mir sehr schlecht ging. Darauf musste mir mein Lungenfacharzt Sauerstoff für zuhause verordnen. Die erste Zeit war ich ganztags an den Sauerstoff angeschlossen – jetzt, wo sich die Werte wieder gebessert haben, nehme ich nur nachts, zum Ergometertraining und wenn ich eine Flugreise unternehme (siehe Bericht Seite 27) zusätzlich Sauerstoff. Damit geht’s mir ganz gut und hoffentlich kann ich auch bald wieder aktiv Tischtennis spielen!?

Grüße, Marco

Sandra u. Marco Stadelmaier



Hola,

ich bin Sandra Stadelmaier, 40 Jahre alt, als selbständige Grafik-Designerin tätig und seit über 20 Jahren mit Marco (KS) zusammen, 15 davon verheiratet.

Wir kennen uns aus der Schulzeit und sind seit der 8. Klasse der Realschule befreundet. Damals habe ich schon mitbekommen, dass Marco häufiger krank war und immer Husten hatte. Unter seinen Schulfreunden war es völlig ‘normal’ das er ständig Bronchitis hatte und in der Schule hat er nie offen über seine Krankheit gesprochen. Erst später, nachdem wir beide unser Studium beendet hatten, schon lange fest befreundet waren und zusammengezogen sind, habe ich erfahren, dass seine Erkrankung auch einen Namen hat – das Kartagener Syndrom.

Ich habe dann viel recherchiert und dabei bin ich im Internet auf den KS/PCD-Verein gestoßen! Marco war zuerst nicht begeistert von der Idee, einer Selbsthilfegruppe beizutreten. Seit 2006 sind wir Mitglieder, 2008 in Heidelberg waren wir zum ersten Mal bei einem Patiententreffen, da es in unserer Nähe stattfand. Seit her nehmen wir, wann immer möglich, an den Mitglieder- und Regionaltreffen teil. Der Erfahrungsaustausch tut uns beiden gut! Ich bin oft zu fürsorglich, so wie das wohl häufig bei Angehörigen ist!? Marco geht manchmal etwas zu nachlässig mit seiner Erkrankung um und ich bin meistens zu besorgt um ihn – vielleicht ist damit ja auch das Gleichgewicht wieder hergestellt?!

Mit der Zeit haben wir beide gelernt offener mit seiner Krankheit umzugehen – auch der Familie und Freunden gegenüber! Bisher haben wir leider keine Kinder – nach mehreren Kinderwunschbehandlungen, die sehr Nerven aufreibend und belastend für Körper und Seele waren! Seit 2011 bin ich für das gestalterische Konzept und die Umsetzung des ‘Zilienfocus’ zuständig – wir engagieren uns beide dafür im Verein in der ‘AG Zilienfocus’. Wir reisen sehr gerne – seit vielen Jahren auch auf die Kanarischen Inseln, vor allem nach Lanzarote! Dort gefällt’s uns ‘muy bien’ und außerdem tut Marco das Klima besonders gut! Wir versuchen 1 x im Jahr 2 Wochen auf der Insel zu verbringen! Vielleicht sollten wir mal über das Auswandern nachdenken...;)!?

Adios, Sandra



Erfahrungsbericht – Flugreisen mit Sauerstoff



Entspannt Fliegen mit Sauerstoffkonzentrator und Pulsoxymeter.

Wenn einer eine Reise tut, ... hat er was zu erzählen! Nachdem mein Lungenfacharzt aufgrund schlechter Sauerstoffwerte und geplanter Flugreise empfohlen hat, für die Flugzeit Sauerstoff zuzuführen, habe ich im letzten Jahr vor dem Flug auf die Kanareninsel Lanzarote (Flugdauer ca. 4 Stunden), Informationen zur Sauerstoffversorgung im Internet eingeholt. Wichtige Infos zu den einzelnen Fluggesellschaften und ihren Vorschriften zur Sauerstoffversorgung gibt es z.B. auf der **Homepage der ELF (European Lung Foundation)**. Allerdings kann man sich nicht immer auf die Angaben im Netz verlassen – Nachfragen bei der entsprechenden Fluggesellschaft ist also unbedingt erforderlich! Unsere Fluggesellschaft (Tuifly) stellt laut der oben beschriebenen Quelle kostenlos Sauerstoff zur Verfügung. Super hab ich gedacht und mich relativ kurz vorm Flug bei der Fluggesellschaft direkt informiert. Leider war die Auskunft im Internet teils veraltet und eine Sauerstoffversorgung über die Airline, auch kostenpflichtig, nicht möglich. Laut Tuifly kann man aber eine tragbare Sauerstoffversorgung (einen für den Flug zugelassenen Konzentrator oder Sauerstoffflaschen) anmelden und mitführen.

Also noch schnell zum Lungenfacharzt um mich dort nach einer Möglichkeit eines mobilen Sauerstoffgerätes zu erkundigen. Er hat mir Kontakt zum Sauerstoffversorger 'Linde' vermittelt, der für diesen Zweck **mobile Sauerstoffkonzentratoren** vermietet. Dort hab ich gleich angerufen, in der Hoffnung, dass ich sicher ein Gerät bekomme. Am Telefon hat man mir dann aber mitgeteilt, dass sämtliche Geräte in diesem Zeitraum reserviert sind. So habe ich einen entspannten Urlaubsflug gedanklich schon abgehakt. Sie haben mich aber freundlicherweise an eine andere Firma verwiesen. Und tatsächlich war über diese noch kurzfristig ein entsprechender Sauerstoffkonzentrator verfügbar! Die Vertragsabwicklung ging schnell und ich konnte die genauen Daten des Konzentrators bei der Fluggesellschaft per Mail anmelden. Einige Tage später hatte ich dann die **schriftliche Bestätigung** von Tuifly, mit der mir das Mitführen als Handgepäck gestattet wurde. Außerdem wird eine **Flugunbedenklichkeitsbescheinigung** benötigt, die mir mein Arzt ausgestellt hat und die beim Flug mitgeführt werden muss.

Der Sauerstoffkonzentrator wurde 2 Tage vor Abflug **per Spedition zugestellt**, damit ich mich mit der Handhabung des Gerätes noch vertraut machen konnte.

Der Konzentrator 'Inogen One G2' wurde mit 24-Zellen-Akku, Tragetasche mit Rollgestell und Nasenbrille geliefert.



Am Abflugtag am Flughafen, etwas nervös, was uns bei der **Sicherheitskontrolle** erwartet, habe ich den Konzentrator beim Sicherheitspersonal mit den entsprechenden Unterlagen vorgelegt. Das Gerät musste nicht, wie beim Handgepäck üblich, auf das Förderband der Durchleuchtungseinheit, sondern ich wurde vom Sicherheitsbeamten, mit meiner Einwilligung, zu einem Sprengstofftest in einen extra Raum geführt. Etwas irritiert und in Hoffnung den (sau-)teuren Konzentrator nach dem Test wieder voll funktionsfähig zu erhalten, wurde der mit einem Teststreifen untersucht und an einem Spezialgerät ausgewertet. Erleichtert und mit intaktem Gerät, konnten wir den Sicherheitsbereich verlassen. Beim Einstieg ins Flugzeug wartete die nächste Überraschung – die Crew wusste, trotz aufwendiger Bürokratie vorab, von nichts!? Ich habe mich gefragt, warum eigentlich vorher diesen Aufwand betreiben, wenn dann niemand Bescheid weiß? Sie waren aber sehr hilfsbereit, haben die Unterlagen geprüft und das Gerät gleich noch für den Rückflug registriert, wo es zu unserem Erstaunen dann auch tatsächlich geklappt hat!

Den **Sauerstoffkonzentrator** konnte ich **bereits beim Start** einschalten und **bis nach der Landung** nutzen. Die mit dem Pulsoxymeter gemessenen **Sauerstoffwerte** konnten so über den **gesamten Flug stabil** um die 90 % gehalten werden. Die Werte, beim Flug ohne Konzentrator im Jahr zuvor, sind teils unter 70 % gefallen... Deshalb auch die Entscheidung für Sauerstoff. Völlig entspannt sind wir auf unserer Lieblingsinsel gelandet und konnten dort die 2 Wochen genießen. Der Rückflug war noch entspannter, da wir vom Hinflug ja bereits wussten wie's läuft! Auf die Abwicklung im spanischen Sicherheitsbereich waren wir dann doch gespannt. Dort gab's keinen Sprengstofftest – alles lief mit typisch südländischer Gelassenheit ab! Zuhause wurde einige Tage nach dem Rückflug der Konzentrator wieder mit der Spedition abgeholt.

Insgesamt war die Entscheidung mit Sauerstoff zu fliegen für mich die Richtige – der Flug war wesentlich entspannter! Allerdings ist die Miete für ca. 17 Tage mit rund 350.- Euro recht teuer! Jeder muss für sich entscheiden, ob es gesundheitlich notwendig ist und im Zweifel seinen Arzt fragen. Manche Privatversicherungen erstatten die Miete. Am besten rechtzeitig vor dem Flug bei der Krankenversicherung nachfragen!

Zum Schluss noch zwei nützliche Links:

<http://www.de.european-lung-foundation.org/12409-flugreisen-mit-sauerstoff.htm>

<http://www.air-be-c.de>





Regionalgruppe NRW Treffen 2012



Regionalgruppe NRW im Wildpark Frankenhof im Münsterland

Am 26.08.2012 fand das **2. Treffen der Regionalgruppe NRW** statt. Eine kleine Gruppe von Betroffenen mit ihren Angehörigen traf sich trotz Schlecht-Wetter-Prognose im Wildpark Frankenhof im münsterländischen Reken.

Insbesondere die kleinen Teilnehmer erfreuten sich an den vielen Tieren, die es galt, im Tierpark zu entdecken: von Eichhörnchen über Kamerunschafe und Störche bis Alpakas – der Park bot eine große Vielfalt. Der Frankenhof hatte uns eine kleine Hütte zur Verfügung gestellt, in der wir mittags vor Regen geschützt picknicken konnten. Währenddessen konnten wir uns ungezwungen und ausführlich über Erfahrungen und den Alltag mit PCD austauschen.

Danach wurde in einer etwas längeren Regenpause die Teppich-Rutsche ausprobiert – ein Riesen-Spaß für Groß und Klein. Der Nachmittag wurde zur weiteren Erkundung des liebevoll und abwechslungsreich gestalteten Tierparks genutzt. Es wurden in gemütlichem Tempo Dybowski-Sikahirsche, Wölfe, Elche, Bisons, Stinktiere, Frischlinge und viele weitere Parkbewohner bestaunt und ein Waldlehrpfad bestritten. Leider regnete es währenddessen immer heftiger und auch der Wind wurde stärker, welches der guten Stimmung jedoch nichts anhaben konnte.

Am späten Nachmittag verabredeten wir uns zum NRW-Gruppentreffen im nächsten Jahr – vielleicht bist du/seid ihr dann auch dabei?

F. Kronsy



Regionalgruppe Deutschschweiz um Initiatorin S. Grieder (3.v.r.)

Gründungstreffen 03/2012 der Regionalgruppe Deutschschweiz

Der Kontakt zu Betroffenen, den ich via den Verein Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e.V. geknüpft habe, weckte den Wunsch in mir, erneut an einem **Treffen mit Betroffenen in der Schweiz** teilzunehmen. Bereits vor ca. 10 Jahren war ich an einem solchen Treffen, das damals Magdalena König in Basel organisiert hatte. Sie und Jan Sendler vermittelten mir denn auch Adressen von Betroffenen, die ich für eine Teilnahme anfragen konnte.

Auf diesem Weg kontaktierte ich 18 Familien und Einzelpersonen, von denen sich schließlich die Hälfte am **17. März in Olten** einfand. Eltern von betroffenen Kindern und Erwachsene mit KS oder PCD waren gleichmäßig vertreten.

An diesem ersten Treffen galt der Fokus dem Sich-Kennenlernen. Die Erwachsenen erzählten, wie sie ihre Kindheit erlebten und wie sie jetzt im Alltag mit ihrer Krankheit umgehen. Erstaunlich war hier vor allem, wie spät oftmals erst die Diagnose gestellt wurde, vor allem bei Betroffenen ohne situs inversus. Die anwesenden Eltern mit Kindern im Primarschul- bis hin zum Teenageralter erfuhren in der Regel früh die richtige Diagnose. Kinderpneumologen sind offenbar besser sensibilisiert für diese seltene Erkrankung.

Dank einer Kaffeepause mit selbstgebackenem Kuchen kam beim Treffen auch der informelle Austausch nicht zu kurz. Der zweite, nur noch sehr kurze Teil diente dem Vorstellen von Hilfsgeräten zum Inhalieren und Abhusten. Die Teilnehmer ohne Mitgliedschaft im deutschen Verein erhielten Infomaterial und die letzte Nummer der Zeitschrift Zilienfocus. Wir hoffen, dass sich so weitere Mitglieder für den Verein finden lassen.

Es stimmten alle überein, das Treffen in einem halben Jahr zu wiederholen. Wir vereinbarten bereits das nächste Datum, um auch die regionalen Lungenligen mit einem Informationsblatt auf dieses Treffen hinweisen zu können.

Wir trafen uns wieder am Samstag, 15.09.2012, am gleichen Ort, zur gleichen Zeit um 14.30 Uhr und im gleichen Lokal. Olten ist zentral gelegen und sehr gut mit ÖV und Privatauto erreichbar, sodass die Anreise zum Lokal in unmittelbarer Nähe des Bahnhofs problemlos möglich ist. Für eine Kontaktnahme stelle ich mich gerne zur Verfügung.

Susanne Grieder

grieder.susanne@sunrise.ch

Zweites Treffen 09/2012 Regionalgruppe Deutschschweiz



Am 15. September 2012 trafen wir uns zum zweiten Mal im verkehrstechnisch günstig gelegenen Lokal an der Tannwaldstrasse in Olten. Dieses Mal waren auch die Kinder eingeladen und der Schwerpunkt lag auf ihren Fragen und Anliegen.

Die jüngeren Kinder wollten wissen, ob sie wirklich immer mit einem Apparat inhalieren müssen, eine Frage, die sich gerade im Zusammenhang mit Lagerwochen in der Schule oder Freizeit stellt. Da die medizinische und therapeutische Betreuung heute weiter fortgeschritten ist, fanden wir, dass sie für einige Tage darauf verzichten können, sofern sie Ersatzmedikamente wie Turbohaler benutzen. Natürlich muss hier der momentane Gesundheitszustand mit berücksichtigt werden. Das alltägliche Inhalieren schien aber nicht alle Kinder zu stören: Ein Mädchen erzählte, dass es für sie kein Problem sei, da fast die Hälfte in der Klasse an Asthma leide und ebenfalls in den Lagerwochen inhalieren müsse.

Auf die Frage, was geschieht mit dem Sputum, der beim Husten hochkommt, antworteten die Kinder ganz pragmatisch, dass der meistens runtergeschluckt wird. Wer von uns hat das nicht auch schon gemacht? Wir unterhielten uns auch über die Farbe des Sputums. Dabei erzählten einige Eltern, dass ihr Kinderpneumologe ihnen erklärte, dass das Sputum durchsichtig klar sein sollte und andernfalls behandelt werden müsse. Da können wir älteren Betroffenen nur noch den Kopf schütteln. Wir kämen nicht mehr von den Antibiotika los, müssten wir uns an diese Anweisung halten. Aber sicher ist eine dunkle Farbe ein Warnzeichen und sollte gezeigt und abgeklärt werden.

Die Eltern erzählten uns, dass vor allem die schon älteren Kinder im Schulalter ein gutes Körpergefühl entwickeln und selber das Bedürfnis zum Arztbesuch anmelden, wenn sie sich krank fühlen. Für Eltern kleiner Kinder ist dies noch schwierig und sie sind ganz auf ihre Beobachtungen angewiesen, um festzustellen, wann ihr Kind ärztliche Hilfe benötigt.

Bereits steht bei einigen Teenagern die Berufswahl an, und hier werden erste bittere Erfahrungen gesammelt. Gewisse Berufswünsche, vor allem im medizinischen Bereich, werden den Kindern von ihren betreuenden Ärzten rundweg ausgedreht. Auf einmal hatten wir älteren Betroffenen einen Vorteil, denn im Nichtwissen um unsere Krankheit kam es niemanden in den Sinn, uns die Berufswünsche abzuschlagen. So gibt es Theologen, Ärzte, Fachleute Gesundheit und Lehrpersonen unter den Erwachsenen. Natürlich mussten einige von uns nach ein paar Berufsjahren das Erwerbsleben umstrukturieren oder anpassen,



Regionalgruppe Deutschschweiz beim zweiten Treffen

doch wurde dies von den Meisten nicht als Nachteil eingestuft. Zudem kommen Umwege in der Berufslaufbahn heute auch für viele gesunde Arbeitnehmer häufig vor.

Wir informierten die Anwesenden über das Treffen am Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern, das tags zuvor stattfand. Bernhard Rindlisbacher, Hansruedi Silberschmidt und Susanne Grieder trafen sich mit Mitarbeitenden des ISPM unter der Leitung von Frau Professor Claudia Kuehni. Sie und ihr Team möchten die Forschung zu PCD in der Schweiz vorantreiben, um Instrumentarien im Bereich Diagnose und Therapie zu schaffen. Wünschenswert ist auch eine Befragung zur Lebensqualität von Betroffenen in der Schweiz. Frau Kuehni erwähnte beim Treffen, dass es für sie und ihr Team das erste Mal überhaupt sei, dass bei einem Forschungsprojekt von Anfang an Betroffene mit dabei sind. Ein Ziel wird auch sein, möglichst viele Betroffene für die Befragung zu finden, welches bei Kindern leichter sein wird als bei Erwachsenen, da die Vernetzung des ISPM vor allem mit Kinderspitälern gut sei. Viele Projektschritte sind davon abhängig, wann und wie gut diese Finanzierungsquellen gefunden werden. Das ISPM bemüht sich intensiv darum.

Zum Schluss des Oltener Treffens beschloss die Gruppe, künftig jeweils im Frühling einen formellen Anlass in einem Lokal und im Herbst einen informellen Austausch, verbunden mit einem Ausflug, durchzuführen. Vorgesehen ist, dass die Teilnehmer im Turnus einen Ausflug in ihrer Region organisieren, sodass wir die verschiedenen Gegenden der Schweiz kennen lernen. Susanne Grieder hat versprochen, den ersten Ausflug im Herbst 2013 zu organisieren, der in die Baarer Höllgrotten führen soll. Ebenfalls wichtig zu erwähnen: Die anwesenden Nichtmitglieder haben sich entschlossen, dem KS & PCD e.V. beizutreten und füllten gleich das entsprechende Formular aus.

Das nächste Treffen im Frühling fand am Samstag, 16. März 2013, statt. Selbstverständlich waren dazu wiederum alle Betroffenen herzlich eingeladen, ob Mitglied oder nicht!

Susanne Grieder

Drittes Treffen 03/2013 Regionalgruppe Deutschschweiz

Am 16. März 2013 trafen wir uns zum ersten Mal im Bernsteinsaal des Flörli, Besitz der Cevi Olten-Stiftung. Der gemütliche Raum mit Holztäferwänden und die ebenfalls nahe Lage zum Bahnhof gefiel uns Teilnehmenden, so dass wir weiterhin unsere Treffen im Flörli abhalten werden. Auch die Infrastruktur bietet alles, was wir benötigen.

Für dieses Treffen hatten wir bei den Teilnehmern Themen, die sie beschäftigen, gesammelt. Zuerst aber berichtete **Susanne Grieder** von ihren persönlichen Eindrücken des **3. Internationalen Tages der seltenen Krankheiten**, den sie am **23. Februar am Irchel Campus Universität Zürich** besuchte hatte. Diese Veranstaltung wurde von Betroffenen seltener Krankheiten oder deren Angehörigen besucht, aber auch von Medizinfachleuten, Pharmavertretern usw.

Am beeindruckendsten war für mich der Vortrag des Referenten **Nick Sireau**, der zwei Jungen mit der seltenen Krankheit **Alkaptonurie** hat. Bei dieser Krankheit verfärben sich Knorpel und Knochen mit der Zeit schwarz, und wird deshalb auch **Black Bone Disease** genannt. Als Vater, Journalist und Präsident der **AKU Society** kämpft er zusammen mit anderen für eine Therapie und Unterstützung von Betroffenen dieser Krankheit.


Bernhard Rindlisbacher berichtete über das **BESTCILIA-Projekt** und die **Schweizer Projekte** von **Prof. Claudia Kuehni**. Das mit EU-Geldern großzügig unterstützte **BESTCILIA-Projekt** befasst sich intensiv mit der Krankheit **PCD**. Verschiedene **Arbeitsgruppen** haben sich die Aufgaben aufgeteilt. **Claudia Kuehni vom ISPM der Universität Bern** sammelt Daten aus **Europa und den USA** von **PCD-Betroffenen** zu ihrer Krankheit. Ziel ist, Unterlagen von 1200 Betroffenen zu sammeln, also eine noch nie erreichte Anzahl von Krankheitsverläufen. Die Analyse daraus soll zur Schwere der Krankheit je nach Alter und zu ihrer Entwicklung Auskunft geben. Eine **zweite Arbeitsgruppe** wird ein **Register zu dieser Krankheit aufbauen**. Möglichst viele Betroffene sollen (anonymisiert) erfasst werden und in den folgenden Jahren sollen jeweils die betreuenden Ärzte die als wichtig erachteten Informationen zum weiteren Krankheitsverlauf eintragen. So können noch klarer geordnet Daten gesammelt werden. **Weitere Arbeitsgruppen** befassen sich mit der **Standardisierung des Vorgehens bei der Diagnosestellung, der Entwicklung eines Fragebogens zur Erfassung der Lebensqualität bei PCD** usw. **Claudia Kuehni** hat von der Lungenliga eine Finanzierungszusage erhalten für den **Aufbau eines Registers im Kanton Bern bzw. in der Schweiz, koordiniert mit dem EU-Projekt**. Um mehr Erkenntnisse


zur Krankheit zu gewinnen, ist es sehr wichtig, dass möglichst alle **PCD-Betroffenen** bereit sind, ihre Daten für diese Forschungsprojekte zur Verfügung zu stellen.

Anschliessend besprachen wir die verschiedenen Themen: **Riechfähigkeit, Paukenröhrchen und Schwimmen, Erfahrungen zur Hörtherapie, Erreger Pseudomonas, Rücken ausklopfen, Teilnahme an der Patiententagung in Bad Hersfeld** und mögliche Antworten auf die immer wieder gehörte Frage: „Bist du erkältet?“

Zum **Thema Riechen** meldeten eigentlich alle erwachsenen Betroffenen eine Verminderung bis vollständiges Ausbleiben, hingegen waren sich die Eltern von betroffenen Kindern einig, dass dies bei ihren Kindern noch in Ordnung sei.

Das Thema **Paukenröhrchen und Schwimmen** ergab einige Kontroversen. So gibt es die Kinderärzte, die **Paukenröhrchen bei PCD-Kindern ablehnen**, andere befürworten sie vehement. Das **Schwimmen mit Paukenröhrchen** sollte eigentlich möglich sein, aber einige Eltern berichteten, dass gewisse Ärzte strikt davon abraten.

Zur **Hörtherapie, Audio-Psycho-Phonologie**, gab es keine Erfahrungen von Betroffenen oder Eltern zu vermelden und war auch den meisten Teilnehmenden noch nicht bekannt. **Informationen dazu** finden sich unter www.horchen.ch oder www.fapp.de. 

 Die Frage **Pseudomonas** beschäftigte uns im Zusammenhang mit der Gefahr einer Ansteckung, wenn die Patiententagung in **Bad Hersfeld** besucht wird. Bei sorgfältiger Hygiene sollte dies aber vermeidbar sein.

Die Technik des **Rückenausklöpfens** hat sich immer weiter entwickelt zu **vibrieren**, etwas Druck auf betroffene Stellen der Lungen geben, oder mit speziellen Atemtechniken, die das **Sputum** heraus befördern.

Bei der Frage: „Bist du erkältet?“, waren wir uns einig, dass unsere Krankheit nicht unbedingt jedem erklärt werden muss. Eine Mutter erzählte, dass eines ihrer betroffenen Kinder es gar nicht liebt, wenn darüber in der Öffentlichkeit gesprochen wird. Es reicht, wenn Verwandte, Lehrpersonen oder andere wichtige Bezugspersonen darüber Bescheid wissen, um die nötige Rücksicht walten lassen zu können.

Im Herbst werden wir uns zum ersten Mal zu einem Ausflug in die Region einer Betroffenen treffen. Ich – **Susanne Grieder** – mache den Anfang und werde den Teilnehmenden die **Baarer Höllgrotten** zeigen. Dazu sind die Familien samt Vätern und gesunden Geschwistern herzlich eingeladen. Mehr Informationen folgen zu gegebener Zeit.

Susanne Grieder



AG Atemphysiotherapie

Im Mai 2012 hat sich in Mainz die AG Atemphysiotherapie gegründet. Die Mitglieder dieser AG sind ausgebildete Physiotherapeuten, die sich auch in unserem Verein engagieren und zum Teil selbst betroffene Angehörige haben.



Anregungen beim Patiententreffen bei den Physio-Workshops

Die Kontaktdaten der AG-Mitglieder sind auf der Homepage im Mitgliederbereich zu finden!

Nachfolgend noch einige detailliertere Informationen zu den AG-Mitgliedern:



Heike Linz-Keul:
Physiotherapeutin



Nuh Genc:
Physiotherapeut,
sein Sohn ist betroffen



Rik Kremer:
Physiotherapeut,
seine Tochter ist betroffen

Physiotherapeutin Heike Linz-Keul

Vita:

- Seit 1990 Ex. Krankenschwester
- Seit 1994 Ex. Physiotherapeutin
- Seit 1994 als Physiotherapeutin mit Schwerpunkt Atemtherapie tätig
- Mukoviszidose-therapeutin
- Therapeutin der Reflektorischen Atemtherapie
- Asthmatrainer COPD Trainer
- Trainer für Lungensportgruppen
- Mitglied der Deutschen Atemwegliga
- Mitglied und aktive Mitarbeit im Arbeitskreis der Physiotherapeuten im ZVK
- Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie
- Mitglied und aktive Mitarbeit bei der Muko e.V.
- Mitglied und aktive Mitarbeit der Selbsthilfegruppe für Sauerstofflangzeitpatienten
- Mitglied im Arbeitskreis Asthmaschulung für Kinder
- **Seit 15 Jahren Gründungs- und Mitglied des Med.-Wiss. Beirat für Patienten mit PCD**

Darüber praktische Erfahrungen seit 18 Jahren mit Patienten aller Altersklassen "Rund um die Lunge".

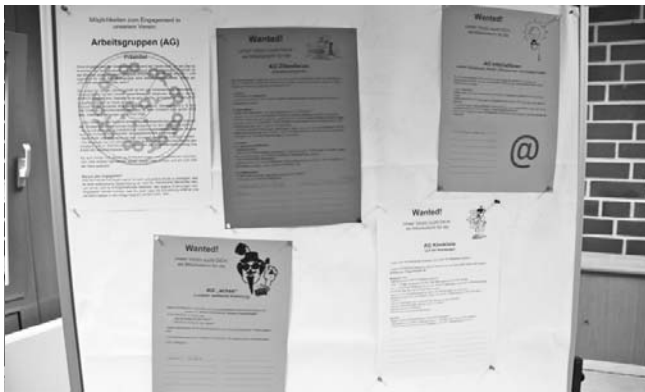
Stationen:

- Kinderfachklinik Satteldüne auf Amrum
- Pneumologie und Thoraxchirurgie am Klinikum in Nürnberg
- Eigene Praxis mit Schwerpunkt Atemtherapie, Fürth
- Jetzt eigene Praxis in Bad Kissingen!

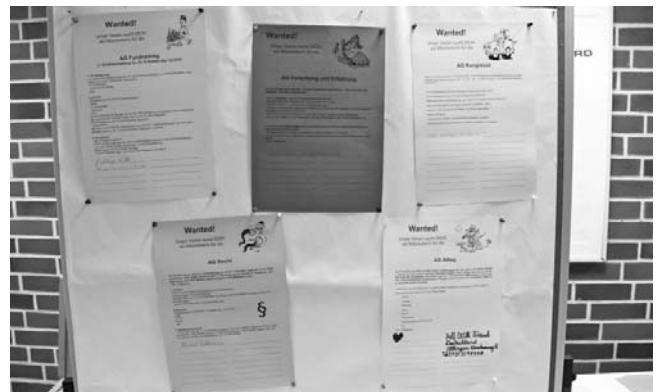
Ziele:

- Gute Aufklärung der Betroffenen, Eltern und Partner von verschiedenen atemtherapeutischen Techniken und Inhalationstechniken
- **Weitergabe von Techniken in Form von Workshops am Patiententreffen und bei Bedarf gerne auch in Bad Kissingen**
- Kontakt zu Kollegen und gerne auch Einladung zur Hospitation
- Alle 5 Jahre Datenerhebung in Form von Fragebögen zur Inhalation- und Physiotherapie
- **Erarbeitung von Therapierichtlinien in der neuen AG**
- **Erarbeitung von einem Leitfaden Atemphysiotherapie der oberen und unteren Atemwege bei PCD in der AG**
- Kontakt zu Hilfsmittellieferanten und zur Pharmaindustrie
- Kontakt zu behandelnden Ärzten, Rehakliniken und behandelnden Ambulanzen
- Kontakt über Infostände an Kongressen z.B. Mukotagung und DGP

Arbeitsgruppen im Überblick



Im Rahmen unseres Patiententreffens 2011 in Münster wurden vom Vorstand die ersten Arbeitsgruppen initiiert.



AG Alltag

Die AG Alltag will Erfahrungen von Betroffenen sammeln und allen Interessierten zur Verfügung stellen zu verschiedenen Themen des Alltags. Ziel ist ein wachsender Fundus von Erfahrungen und Hinweisen von PCD-Betroffenen, die sich gegenseitig unterstützen können in der Alltagsgestaltung und -bewältigung in den verschiedenen Lebensphasen, vom Jugendlichen bis zum älteren Menschen.



Hansruedi Silberschmidt

Themenbereiche aus dem Alltag sind:

- **Eigene Grenzen** wahrnehmen und akzeptieren
 - körperliche Leistungsfähigkeit und Bewegung im Alltag
 - für sich selber sorgen
 - sich gegen Ansprüche anderer abgrenzen
 - sich selber akzeptieren mit den vorhandenen Einschränkungen
 - Selbstachtung & Identitätsfindung
- **Beziehungen:** Partnerschaft, Familie, Fragen zu eigenen Kindern
- **Beruf:** Ausbildung, Berufswahl, Integration in der Arbeitswelt, Fragen zur Berufswahl, zur Arbeitssuche, der Gestaltung des Arbeitsplatzes, Teilzeitarbeit, Integration von Prophylaxe im Arbeitsalltag
- **Gesund leben:** Ernährung, Bewegung, Sport, Erholung
 - bewusste und gesunde Lebensführung
 - wissen und pflegen, was mir gut tut
 - Erhaltung und Pflege der Leistungsfähigkeit
 - Training und Pflege der noch vorhandenen Lungenfunktion
 - Freizeit, Ferien, Regeneration
- **Älter werden mit PCD:** Fragen rund um die berufliche Leistungsfähigkeit mit zunehmendem Alter, Teilzeitarbeit, vorzeitige Pensionierung, Veränderung des Alltags im Alter
- **Diversicum:** Alles, was auch noch interessiert. Alle Alltagsthemen, die in keiner anderen Kategorie Platz haben!

AG Internet

Wir wollen uns ein bisschen um unser Gästebuch und das Forum kümmern.



Melanie Kremer und Martina Hoekzema

Unser Ziel ist es, Anfragen möglichst zeitnah zu beantworten und so schon mal einen Erstkontakt herzustellen. Sobald ein neuer Post ins Gästebuch gesetzt wird, wird er an unsere Internetadresse weitergeleitet. Natürlich können wir nicht alle Fragen selber beantworten. Diese leiten wir dann ins Forum weiter und sind hier auf eure Mithilfe angewiesen. Das hat letztes Mal ja auch schon super geklappt. Danke hierfür. Wenn ihr uns noch zusätzlich unterstützen wollt bzw. Tipps und Ideen für uns habt freuen wir uns. **Wir hoffen auf einen regen Austausch!**

AG Recht

Wenn sich nicht zwischenzeitlich ein(e) weitere(r) Mitstreiter(in) gefunden hat, bin ich derzeit der Einzige, der sich für diese Arbeitsgruppe gemeldet hat.



Norbert Wittmann

Was soll die Arbeitsgruppe den Vereinsmitgliedern bringen?

1. **Wissensweitergabe (keine Rechtsberatung!) zu folgenden Themen:** Schwerbehinderung, Rente, Steuer, Krankenkasse, usw.
2. **Quellen:**

Die Arbeitsgruppe versucht die im Verein gemachten Erfahrungen im rechtlichen Bereich zu sammeln und als „Informationspool“ allen anderen zugänglich zu machen. Der AG Recht steht einer kleiner Fundus verschiedene Bücher zum Sozialrecht zur Verfügung. Bei Bedarf können Informationen hieraus gerne angefordert werden.

3. **Ansprechpartner:** Als Ansprechpartner der AG Recht stehe ich gerne zur Verfügung.

AG Forschung und Erfahrung

Mitglieder:

- Andreas Jung: Kinderpneumologe in der Schweiz, arbeitet viel mit Asthma, Cystischer Fibrose und PCD-Patienten
- Bernhard Rindlisbacher: Hausarzt, selbst betroffen
- Frank Hadlich: Industriekaufmann, sein Sohn ist betroffen
- Rik Kremer: Physiotherapeut, seine Tochter ist betroffen

Diese AG hat sich 2011 in Münster gebildet und auf folgende Aufgaben geeinigt:

1. Wissenschaftliche Literatur zu lesen, die in „Medline“ zu finden ist und die Ergebnisse in einem Newsletter auf der Webseite des Selbsthilfevereins zu publizieren. (Andreas und Bernhard)
2. Informationen zu sammeln von und über andere Selbsthilfegruppen weltweit und zu prüfen, wie diese am besten an die Mitglieder weiterzuleiten ist.
3. Ärzten, die Patienten mit PCD behandeln und Fragen haben zur Behandlung Hinweise zu vermitteln wie und wo sie wissenschaftliche Literatur finden können. (Links für Ärzte, Physiotherapeuten und Psychologen auf unsere Homepage)



Andreas Jung



Bernhard Rindlisbacher



Frank Hadlich



Rik Kremer

AG Zilienfocus

2011-2012 hat sich Angelika Kneißel um die Redaktionsarbeit des Focus gekümmert und ein neues, umfangreiches Inhaltliches Konzept zusammengestellt. Sandra Stadelmaier, Grafikerin, hat dazu ein entsprechendes Gestaltungskonzept entwickelt und gestaltet die neuen Focus-Ausgaben. Claudia Dentzer ist fürs Korrekturlesen zuständig, bevor die Ausgaben in den Druck gehen. Vieles von dem Bildmaterial im Focus verdanken wir Stefan Rieder, Andreas Kunzi und Marco Stadelmaier, die fleißig unsere Mitgliedertreffen mit ihren Kameras in Bildern festhalten!



Angelika und Sandra



Claudia Dentzer



Beim Patiententreffen in Mainz 2012 haben sich einzelne Arbeitsgruppen mit ihren verschiedenen Projekten vorgestellt.

Liebes Mitglied,

Wanted!

seit dem Patiententreffen in Münster 2011 haben sich einige AGs formiert und weiterentwickelt.

Seit Mainz 2012 ist die AG Atemphysiotherapie dazu gekommen (siehe Seite 31). Diejenigen, die sich bisher noch nicht engagieren, dürfen gerne in einer unserer AGs aktiv werden.

Was wir alle ohne großen Aufwand beitragen können, ist im eigenen Umfeld PCD und unseren Verein publik zu machen und um finanzielle Unterstützung zu werben – bei Firmen vorsprechen, Bürgermeister und Kommunalpolitiker ansprechen, Richter um Bußgeld-zuwendungen bitten, Stiftungskuratoren kontaktieren, Wohltäter für uns gewinnen, Anzeigenkunden für den 'Zilienfocus' akquirieren, ... – die sich uns bietenden Chancen nutzen! Weitere finanzielle Mittel eröffnen uns auch weitere viele neue Möglichkeiten. (Spendenkonto: siehe Impressum)

Einige der AGs werden übers Forum bzw. per E-Mail zu Diskussionen aufrufen – um regen Meinungsaustausch wird gebeten! Unterstützt bitte die Bemühungen zum Vorteil aller PCD-Erkrankten!

Also – mitmachen und aktiv werden!
Wir freuen uns auf Eure Unterstützung!

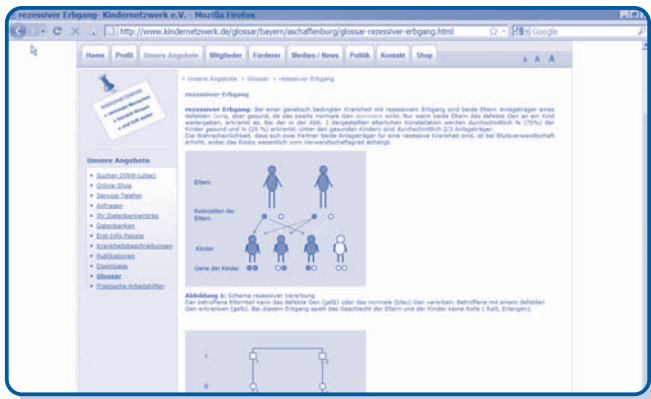
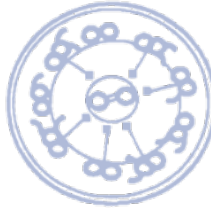
Die Kontaktdaten der einzelnen AGs sind auf der Homepage im Mitgliederbereich zu finden!



Genetik der Primären Ciliären Dyskinesie (PCD)

Vorbemerkung:

Genetische Fachausdrücke werden im Glossar des Kindernetzwerkes www.kindernetzwerk.de/glossar ausführlich erklärt.



www.kindernetzwerk.de

1. Definition:

Als PCD wird eine erblich bedingte, angeborene Störung der Beweglichkeit der Zilien bezeichnet, die zu chronischen Entzündungen der gesamten Atemwege führt. In der Hälfte der Fälle liegt zusätzlich eine Spiegelbildumkehrung aller bzw. einzelner Organe (Situs inversus) vor. Diese Kombination wird auch als Kartagener-Syndrom bezeichnet. Im folgenden Text wird die Genetik der PCD abgehandelt, wobei das Kartagener-Syndrom als eine Erscheinungsform der PCD eingeschlossen ist.

2. Heterogenie:

Dieser Begriff besagt, dass die PCD durch Veränderungen des Erbguts (Mutationen) in unterschiedlichen Genen verursacht werden kann. Zur Zeit werden über elf derartige Gene vermutet, von denen einige auf den Chromosomen Nr. 5, 7, 9, 16, 17, 19 und dem X-Chromosom lokalisiert sind. Fünf Gene sind derzeit identifiziert und können molekulargenetisch untersucht werden [1] (Stand Nov. 2011). Dieser Sachverhalt spielt bei der Abschätzung des Wiederholungsrisikos bei einer genetischen Beratung (siehe 4.) eine wichtige Rolle.

3. Erbgänge:

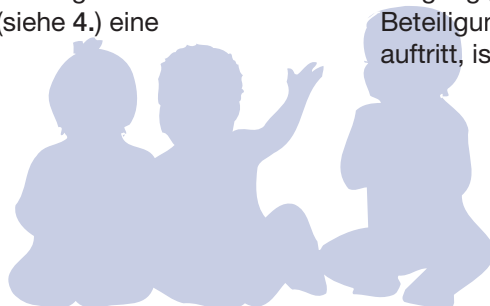
Die PCD wird **autosomal rezessiv** vererbt. Allerdings wurden vereinzelt einzelne Familien mit einer Eltern-Kind-Übertragung beobachtet und deshalb auch ein **dominanter Erbgang** vermutet [2]. Solche Familienkonstellationen sind aber auch bei Blutsverwandtschaft und in Inzuchtgebieten möglich. Eine PCD in drei Generationen, die einen dominanten Erbgang praktisch beweisen würde, wurde bisher nicht beschrieben. Bei diesen Befunden ist ein dominanter Erbgang möglich, aber nicht gesichert. Wenn es diese Vererbungsvariante geben sollte, dann nur als seltene Ausnahme.

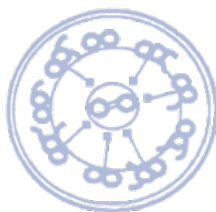
Bei zwei Familien mit atypischer Symptomatik ist allerdings eine **X-chromosomale Vererbung** anzunehmen:

In einer polnischen Familie waren drei Söhne und ein mütterlicher Onkel von einer gesicherten PCD betroffen, die aber sämtlich außerdem an einer jugendlichen Retinitis pigmentosa litten. Ein Situs inversus lag jedoch bei keinem der Betroffenen vor [3].

Bei der zweiten Beobachtung aus den USA handelte es sich um eine Frau indianischen Ursprungs, die fünf Söhne aus drei verschiedenen Partnerschaften mit nicht indianischen Männern bekam, die sämtlich von einer elektronenmikroskopisch gesicherten PCD betroffen waren. Einer der Söhne hatte außerdem eine Malrotation des Dünndarms, ein Situs inversus lag dagegen bei keinem der Söhne vor.

Außerdem sind einige Familien mit mehreren Betroffenen beschrieben, die den Verdacht auf diesen Erbgang rechtfertigen, aber nicht sicher beweisen. Diese letzteren Beobachtungen können aber auch durch rezessive Vererbung erklärt werden [1]. Insgesamt scheint der X-chromosomale Erbgang gesichert, aber selten zu sein. Ob eine Beteiligung des Auges bei dieser Vererbung immer auftritt, ist ungeklärt.





4. Genetische Beratung:

4.1 Ziel der Beratung

Die genetische Beratung soll Paaren bei der Familienplanung helfen. Die Ratsuchenden sollen über genetische und medizinische Sachverhalte der jeweiligen Krankheit wie Wiederholungsrisiko, Behandlungsmöglichkeiten und Prognose bei geplanten Kindern informiert werden, damit sie anschließend selbst eigenverantwortlich die Entscheidung für die weitere Familienplanung treffen können; Empfehlungen sollten nicht oder nur sehr zurückhaltend und auf ausdrücklichen Wunsch gegeben werden.

4.2 Ablauf

Eine genetische Beratung umfasst immer eine Erhebung der Familienanamnese (Stammbaumanalyse) mit Erfassung aller Betroffenen und deren verwandtschaftliche Beziehung zu den Ratsuchenden. Danach müssen möglicherweise zusätzliche Untersuchungen (klinische oder Laboruntersuchungen, genetische Analysen) veranlasst werden, bevor das Wiederholungsrisiko errechnet werden kann.

Falls erforderlich, sollten die Ratsuchenden auch über Behandlungsmöglichkeiten und die Prognose informiert werden. Die Beratung sollte in einem zusammenfassenden schriftlichen Bericht an die Ratsuchenden oder den überweisenden Arzt abgeschlossen werden.

Die Kosten der genetischen Beratung werden von den gesetzlichen und den Privatkassen übernommen. Bei molekulargenetischen Untersuchungen, die sehr kostenaufwendig sein können, fordern die gesetzlichen Krankenkassen eine Erklärung der Notwendigkeit, bei den Privatkassen ist eine vorherige Bitte um Bestätigung der Kostenübernahme sinnvoll.

4.3 Typische Fragestellungen bei der PCD

A. Eine Patientin ist partnerschaftlich gebunden, es besteht Kinderwunsch:

Bei betroffenen Frauen kann die Fruchtbarkeit verringert sein, da die Eileiter ebenfalls mit Zilien ausgekleidet sind, die anscheinend den Transport der Eizelle in die Gebärmutter fördern.

Außerdem vermutet man ein erhöhtes Risiko für Eileiterschwangerschaften. Über spontane Schwangerschaften und der Geburt gesunder Kinder wurde jedoch wiederholt berichtet.

Vorsorglich sollte fachärztlich untersucht werden, ob die Lungenfunktion der Patientin eine Schwangerschaft zulässt oder ob der Mutter aus gesundheitlichen Gründen von einer Schwangerschaft abgeraten werden sollte.

Wenn die Patientin nicht mit ihrem Partner verwandt ist, liegt das Wiederholungsrisiko für eine PCD unter 1%.

B. Ein Patient ist partnerschaftlich gebunden, es besteht Kinderwunsch:

Betroffene Männer sind wegen der Störung der Spermienbeweglichkeit überwiegend nicht zeugungsfähig, insbesondere bei vollständiger Unbeweglichkeit. Auf eine spontane Schwangerschaft zu spekulieren erscheint daher wenig sinnvoll.

Daher ist eine künstliche Befruchtung mit Injektion von Spermien des Patienten in Eizellen der Partnerin erforderlich. Dieses Verfahren, die intracytoplasmatische Spermien-Injektion (ICSI), hat sich zur Behandlung dieser Sterilität inzwischen mehrfach bewährt.

Wenn die Partner nicht verwandt sind, liegt das Wiederholungsrisiko auch hier unter 1%.

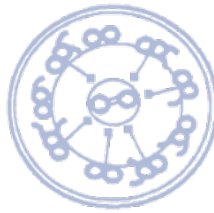
C. Eltern haben ein betroffenes Kind:

Bei dieser Konstellation sollte von einem rezessiven Erbgang ausgegangen werden, bei dem beide Eltern heterozygote (mischerbige) Anlageträger einer Mutation in demselben Gen sind.

Bei dieser Annahme besteht ein Wiederholungsrisiko von 25% und eine Chance von 75% für ein diesbezüglich gesundes Kind. Unter den gesunden Kindern sind wiederum 2/3 Anlageträger.

...





D. Ein Verwandter 1. oder 2. Grades (Elternteil, Geschwister, Neffe, Onkel) ist betroffen:
 Hier ergibt sich ein ernsthaftes Wiederholungsrisiko für ein geplantes Kind nur bei Verwandtschaft der Partner, da dann davon ausgegangen werden muss, dass das geplante Kind von beiden Eltern das krankheitsverursachende Gen erben kann. Bei derartigen Konstellationen sollte zunächst das Wiederholungsrisiko errechnet und danach entschieden werden, ob eine molekulargenetische Untersuchung der Familie sinnvoll ist.

Beispiel (vgl. Abbildung):

- Bei Annahme des *autosomal rezessiven Erbgangs* müssen die Eltern des Betroffenen I-1 und I-2 beide mischerbige Anlageträger sein. Die gesunden Geschwister II-1 und II-3 sind mit einer Wahrscheinlichkeit von je 2/3 ebenfalls Anlageträger und deren Kinder II-1 und II-2 haben ein Risiko dafür, Anlageträger zu sein, von je 1/3. Die Wahrscheinlichkeit dafür, dass beide Partner Anlageträger sind, ist $1/3 \times 1/3 = 1/9$. Nur bei dieser Konstellation wäre das Erkrankungsrisiko bei dem geplanten Kind 1/4 (25%). Damit besteht im vorliegenden Fall ein Erkrankungsrisiko für eine PCD bei dem geplanten Kind von $1/9 \times 1/4 = 1/36$ (kleiner 3%). Falls die Ratsuchenden III-1 und III-2 bereits mehrere gesunde Kinder hätten, ließe sich das in die Risikoberechnung einbeziehen und das errechnete Risiko noch senken.
- Bei Annahme des auch vermuteten *dominanten Erbgangs* wäre das geplante Kind nicht gefährdet, da beide Eltern (I-1 und I-2) gesund sind und eine Neumutation bei dem Betroffenen vorliegen müsste.
- Bei Annahme des *X-chromosomal* Erbgangs wäre das Kind ebenfalls nicht gefährdet, da eine Weitergabe der krankheitsverursachenden Anlage über einen gesunden Mann (II-3 oder III-1) bei diesem Erbgang nicht möglich ist.

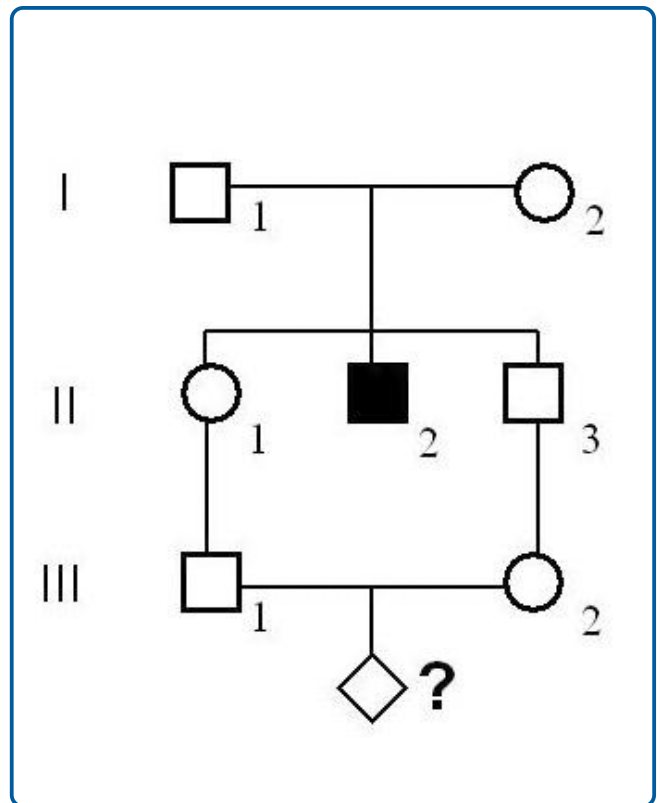
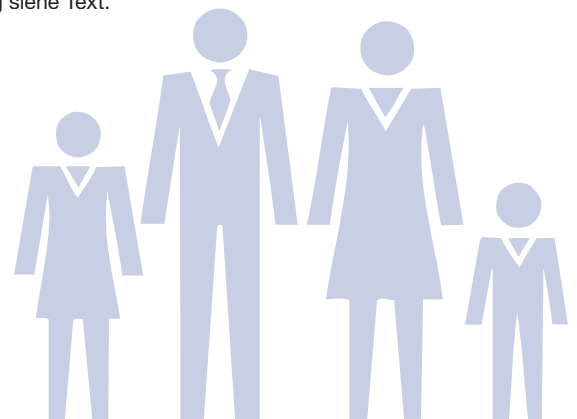
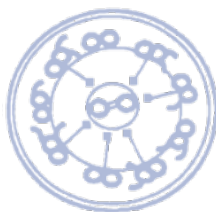


Abbildung:

Fiktiver Stammbaum einer Vetter-Basen-Ehe 1. Grades. Der schwarz markierte Mann II-2 ist von einer PCD betroffen. III-1 und III-3 sind Base und Vetter. Sie fragen nach dem Erkrankungsrisiko für eine PCD bei dem geplanten Kind. Berechnung siehe Text.





Zur weiteren Abklärung kann eine molekulargenetische Analyse beitragen, wobei zunächst der Betroffene zu untersuchen wäre, um die ursächliche Mutation in einem der PCD-Gene zu identifizieren. Falls dies gelingt, könnten anschließend die beiden Ratsuchenden (II-1 und III-2) auf diese Mutation hin untersucht werden und das Erkrankungsrisiko auf 0 oder 25 % präzisieren.

Da eine solche Untersuchung aber nur bei bestimmten ultrastrukturellen Veränderungen (z. B. Fehlen der Dyneinarme) möglich ist, sollte vor der molekulargenetischen Analyse das betroffene Familienmitglied selbst auf den Typ der PCD elektronenmikroskopisch untersucht werden.

Die Kooperation von Betroffenen wie auch von gesunden Familienangehörigen kann daher für eine optimale genetische Beratung wichtig sein.

Eine ausführliche Beschreibung der molekulargenetischen und auch der klinischen Diagnostik gibt Prof. Omran auf der Seite www.Kindernetzwerk.de unter <http://shop.kindernetzwerk.de/Krankheitsuebersichten/Abstract17731.pdf>

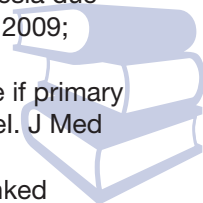


Für Herbst 2012 ist die Veröffentlichung eines Leitfadens zur Diagnostik vorgesehen, der von einem Expertenrat im Mai 2011 erarbeitet wurde.

Prof. HD Rott

Zitierte Literatur

1. Loges NT u. Mitarb. Deletions and point Mutations of LRRC50 Cause Primary Ciliary Dyskinesia due to dynein arm defects. Am J Hum Genet 2009; 85:883-889.
2. Narayan D u. Mitarb. Unusual inheritance of primary ciliary dyskinesia (Kartagener's syndrome). J Med Genet 1994; 31:493-496.
3. Krawczynski MR u. Mitarb. Apparent X-linked primary ciliary dyskinesia associated with retinitis pigmentosa and hearing loss. J Appl Genet. 2004; 45(1): 107-110.



Prof. Dr. Hans-Dieter Rott

Er ist ein Mitglied der ersten Stunde und langjähriges Beiratsmitglied.

Wir freuen uns sehr, dass sich Herr Prof. Rott für uns engagiert.



Danke...

Rückblick auf das Mitgliedertreffen in Bad Hersfeld 17.-19. Mai 2013...



Der JuHe-Garten und das schöne Wetter...



... luden zum verweilen ein!



Die Vorträge und Diskussionen...



... von den Referenten und Ärzten...



... fanden großes Interesse bei den Mitgliedern.



Applaus, Applaus...!



Der gemütliche Teil am Abend in der Cafeteria...



... war für Jung und Alt ein Spaß!

...an Alle!!!



Dr. Seite dankt dem Vorstand mit Blumen...



...und der Vorstand dem Laborteam von Dr. Omran.



Dr. Seite bekommt Schweizer Schokolade!



Ein Püschchen in Ehren...!



Gesprächsrunde mit Dr. Wiebel für Erwachsene...



...und mit Frau Dr. Brinkmann für die Kids!



Die Kids konnten sich noch mal austoben...



...bevor es dann nachhause ging!

Auf Wiedersehen...

**Wir wünschen allen unseren
Mitgliedern eine gute Zeit
und dass wir uns beim
nächsten Treffen wiedersehen...**



... in Hannover!