

NEWSLETTER



Themen

- *Vorwort des Präsidenten*
- *Der Verein*
 - *Vereinsgeschichte*
 - *Aufgaben des Vereins*
 - *Wahl des Vorstandes*
 - *Unsere einjährigen Erfolge*
 - *Wichtigkeit der Mitgliedschaft*
- *Fortschritte in der Forschung*
- *Veranstaltungen & Presse*
- *Termine*
- *Unsere Helden*

Vorwort des Präsidenten

Liebe Mitglieder und Supporter,

Vor zwei Jahren war das Akronym MDS für mich völlig unbekannt. MECP2 Duplikationssyndrom, eine Bezeichnung, die Ihnen wahrscheinlich auch nichts sagt. Wir durchleben derzeit eine entscheidende Ära in der Behandlung von genetischen Erkrankungen sowie Krebs, Infektionen und anderen häufigeren Krankheiten. Die Medien haben uns mit Informationen über CRISPR-Cas9, siRNA, mRNA, ASO überschwemmt. Aber was verbergen diese rätselhaften Akronyme?

„Lassen wir uns nicht von Träumen oder Hoffnungen ablenken. Was zählt, ist die Tat. Also, auf geht's.“

In Wirklichkeit stellen diese Begriffe einen Schlüssel dar, um das Leben der etwa 300 Millionen Menschen, die weltweit von genetischen Erkrankungen betroffen sind, zu verändern. Sie symbolisieren Hoffnung für Kinder, Eltern und Familien, die sich wünschen, dass ihre Lieben in einer ruhigeren Umgebung aufwachsen. Diese Perspektive kann manchmal Ängste und ethische Fragen aufwerfen, insbesondere in Bezug auf die Veränderung unserer DNA, und das ist durchaus verständlich.

Heutzutage ist das menschliche Leben von ständigem exponentiellem Wachstum in vielen Bereichen geprägt. Unser Bildungssystem, das weitgehend auf erworbenem Wissen basiert, muss sich ebenfalls neu erfinden, um sich an die technologischen Fortschritte anzupassen, die Leben retten können. Das Syndrom, an dem wir besonders arbeiten, MDS, ist leider in den meisten Fällen fortschreitend.

Wir haben einen Wettlauf gegen die Zeit begonnen, der uns antreibt, unermüdlich zu kämpfen, um unseren Beitrag zur gewaltigen Arbeit zu leisten, die in den letzten 10 Jahren von anderen Familien bereits geleistet wurde. Die Finanzierung von Forschungsprojekten, die Unterstützung von Familien und die Identifizierung neuer Fälle stellen bereits ein erhebliches Engagement unseres Vereins dar.

Aber gemeinsam können wir noch weiter gehen.

Unsere Kinder lächeln, bringen uns zum Lächeln, sie lieben und werden geliebt. Sie sprechen vielleicht nicht, aber sie kommunizieren. Manchmal gehen sie nicht, aber sie kommen voran.

Unsere kleinen und großen Lieben sind eine Inspirationsquelle und verkörpern Kampfgeist und Widerstandsfähigkeit. Wenn ich mich melancholisch fühle, schaue ich auf meine Frau und meine Kinder und denke: "Jedes Leben muss einen Sinn haben. Unseres hat vor 5 Jahren eine Wendung genommen. Lassen wir uns nicht von Träumen oder Hoffnungen ablenken, was zählt, ist die Tat. Also, auf geht's."



David Covini
Präsident und Co-Gründer

Vereinsgeschichte

Matteo wurde am Tag der Arbeit im Jahr 2018 geboren. Nach 3 Jahren unermüdlichen Kampfes und dem Gefühl, hilflosen Ärzten gegenüber allein zu sein, erhielten David und Caroline am 17. August 2021 endlich die Diagnose: MECP2-Duplikationssyndrom. Die Genetikerin hatte noch nie davon gehört, und das aus gutem Grund, denn weltweit sind nur 250 Fälle registriert.

Das ist jedoch noch nicht alles. Sie stellten fest, dass die Unterstützung und Kommunikation für Familien durch einen erheblichen Mangel an Struktur behindert wurden. Sprachbarrieren, kompliziertes medizinisches Fachjargon, überforderte Therapeuten und unverständliche Verfahren zur Beantragung von Hilfe waren nur einige der Herausforderungen, denen sie gegenüberstanden.

Im Mai 2022 beschlossen sie, österreichische und deutsche Medien zu kontaktieren, um auf die Schwierigkeiten aufmerksam zu machen, denen Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten gegenüberstehen, und das Bewusstsein für das MECP2-Duplikationssyndrom zu schärfen. Das Abenteuer begann für dieses Wissenschaftlerpaar aus der Pharmaindustrie, das ursprünglich aus der Schweiz und Frankreich stammt, aber seit 10 Jahren in Wien lebt. Nach und nach knüpften sie Kontakte zu anderen Eltern mit ähnlichen Geschichten und waren glücklich festzustellen, dass einige bereits begonnen hatten, den Weg für eine Lösung zu ebnen: ein Medikament.

Nachdem sie die meisten Akteure im Bereich des MECP2-Duplikationssyndroms kontaktiert hatten, beschlossen sie im Sommer 2022, ihre eigene Organisation "Lasst uns MDS heilen – dupMECP2" zu gründen, mit dem Ziel, die Forschung zu beschleunigen und mehr. Nachdem sie einen Artikel über Matteo in der Kronenzeitung (österreichische Zeitung) gelesen hatten, kontaktierten Gerald und Susanne, die Eltern von Philipp, der ebenfalls vom MECP2-Duplikationssyndrom betroffen ist,



Von links nach rechts:
David, Caroline,
Ana, Borislav

noch am selben Tag die Familie Covini per E-Mail. Bald darauf fand das erste persönliche Treffen statt. Seitdem stehen die Familien in ständigem Kontakt und Austausch. Als Susanne und Gerald erfuhren, dass die Familie Covini einen Verein gründen wollte, wussten sie, dass sie maßgeblich beteiligt sein wollten. Mit dem 26-jährigen Philipp bringt die Familie Molnar viel Erfahrung ein.

Kurz darauf entdeckte die Familie Curic aus Oberösterreich, bestehend aus Borislav, seiner Frau Ana und ihren beiden wunderbaren Söhnen (Theo 6, Jan 2), die Instagram-Seite der Familie Covini. Sie kontaktierten sie sofort am selben Tag, an dem sie die Diagnose ihres jüngsten Sohnes Jan (ebenfalls von MDS betroffen) erhielten. Seitdem haben sie als Verein mehrere Meilensteine gemeinsam erreicht. Die Chance auf Heilung ist realistisch, weshalb sie sich entschieden, dem Vorstand als Schriftführer beizutreten. Sie sind dankbar, diesen Weg nicht alleine gehen zu müssen.



Von links nach rechts:
Susanne, Philipp,
Gerald, Matteo,
Caroline, David

Wahl des Vereinsvorstandes & der Rechnungsprüfer

Wir freuen uns, bekannt geben zu können, dass der Wahlprozess für unsere Vorstandsmitglieder und Rechnungsprüfer erfolgreich abgeschlossen wurde! Angesichts der Wohnsituation unserer Mitglieder haben wir uns für eine Online-Wahl entschieden, um sicherzustellen, dass jeder die Möglichkeit zur Teilnahme hatte.

Bewerbungszeitraum:

Wir haben unseren Mitgliedern bis zum 21. Mai 2023 die Möglichkeit gegeben, sich für eine Position im Vorstand zu bewerben.

Vorstellung der Kandidaten:

Wir haben die Kandidaten und ihre Motivationen kurz den Mitgliedern vorgestellt.

Wahlzeitraum:

Die Wahl fand online vom 22. Mai bis zum 1. Juni 2023 statt.

Wir freuen uns, verkünden zu können, dass alle Bewerber ihre Rollen bestätigt bekommen haben! Wir sehen erwartungsvoll der Zusammenarbeit entgegen und sind zuversichtlich, gemeinsam Großartiges für unseren Verein zu erreichen.



Aufgaben des Vereins

Der europäische Verein "Lasst uns MDS heilen", mit Sitz in Österreich, setzt sich für Kinder ein, die am MECP2-Genduplikation Syndrom leiden. Seit ihrer Gründung im Jahr 2022 arbeitet die Vereinigung daran, Gelder zu sammeln, um:

- Die Forschung zur Suche nach einer Behandlung für das Syndrom zu fördern und zu beschleunigen
- Emotionalen und praktischen Beistand für von dem Syndrom betroffene Familien zu leisten
- Das Bewusstsein der Öffentlichkeit und der Gesundheitsfachleute für diese seltene Krankheit zu schärfen
- Die Entwicklung von Einrichtungen zu unterstützen, die auf behinderte Kinder zugeschnitten sind

In Zusammenarbeit mit anderen Eltern, Freunden, Kollegen, Ärzten, Wissenschaftlern und internationalen Vereinigungen sammelt Lasst uns MDS heilen wichtige Gelder für die Forschung und bietet Unterstützung und Informationen für Familien, die mit diesem Syndrom konfrontiert sind. Unsere Überzeugung ist, dass Einigkeit Stärke ist und dass wir durch gemeinsames Arbeiten, durch das Bündeln der Anstrengungen aller, einen bedeutenden Einfluss auf das Leben der von dem Syndrom betroffenen Kinder haben können.

„Wir sind dankbar, diesen Weg nicht alleine gehen zu müssen.“

Ana Curic, Vorstandsmitglied



David Covini
Präsident



Gerald Molnar
Kassier



Ana Curic
Schriftführerin



Caroline Covini
Vizepräsidentin



Susanne Molnar
Kassierin Stv.



Borislav Curic
Schriftführer Stv.

Susanne Ertl
Rechnungsprüferin

Karl Svaton
Rechnungsprüfer



Bisher erreichtes im zeitlichen Ablauf

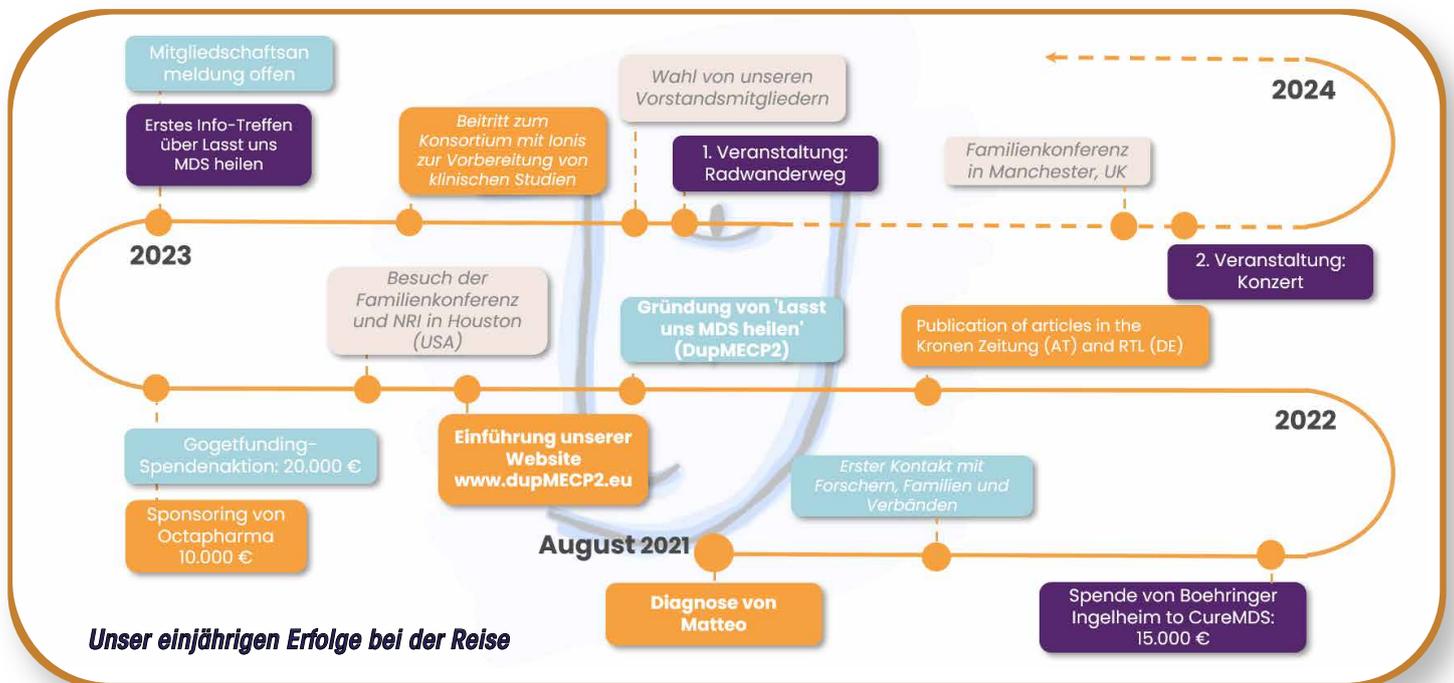
Am 11. August 2023 haben wir den 1. Geburtstag des Vereins gefeiert. Dieses Datum markiert nicht nur die Gründung des Vereins, sondern feiert auch die unglaublichen Fortschritte im Kampf gegen das MECP2-Gen-duplikationssyndrom. In nur einem Jahr wurden bemerkenswerte Erfolge erzielt:

- Ein starkes Team und weltweite Unterstützung: Der Vorstand des Vereins hat zusammen mit wissenschaftlichen Experten, Familienmitgliedern und Freunden über 140 Mitglieder aus mehr als 10 Ländern zusammengebracht. Gemeinsam bilden wir ein globales Netzwerk, das sich für eine Veränderung einsetzt.

- Eine mehrsprachige europäische Plattform www.dupmecp2.eu wurde nach monatelangen Anstrengungen und dem Verfassen von Artikeln, die sich eingehend mit allen Aspekten des MECP2-Duplikationssyndroms befassen, ins Leben gerufen.
- Eine erste Veranstaltung im Namen des Vereins hat bereits stattgefunden und weitere sind in Vorbereitung. Zahlreiche Spenden wurden bereits erhalten und ein ehrgeiziges Projekt zur massiven Spendensammlung wird derzeit entwickelt und soll bis Ende des Jahres verwirklicht werden.
- Seit Anfang 2023 ist "Lasst uns MDS heilen" Teil eines weltweiten Konsortiums mit Ionis

Pharmaceuticals. Diese Gruppe setzt sich aus Vertretern mehrerer Vereinigungen zusammen, die sich mit MDS befassen, und bereitet potenzielle klinische Studien für die Antisense-Oligonukleotide (ASO) vor.

Heute, vor mehr als einem Jahr, sind wir voller Emotionen und möchten allen, die an dieser Reise teilgenommen haben, unsere große Dankbarkeit ausdrücken. **Ihre Unterstützung war unglaublich wichtig.** Jeder Schritt, der getan wurde, jede Initiative, die unternommen wurde, und jede Verbindung, die geknüpft wurde, hat zu der Hoffnung auf eine bessere Zukunft für unsere Kinder beigetragen.



Die Wichtigkeit einer Mitgliedschaft

Im Januar 2023 standen Caroline und David, die visionären Gründer von "Lasst uns MDS heilen", alleine da. Heute freuen wir uns, über 140 Mitglieder in unserer wachsenden Familie begrüßen zu dürfen. Doch damit geben wir uns nicht zufrieden - unsere Ambitionen reichen noch weiter! Während wir immer erfreut sind, aktive Mitglieder zu haben, die bei verschiedenen Veranstaltungen und Aufgaben Unterstützung leisten können, verstehen und respektieren wir, dass nicht jeder die Zeit oder Kapazität dazu hat. Jedes Mitglied, ob aktiv oder nicht, ist ein wertvoller Teil unseres Teams.



Ihre Mitgliedschaft hilft uns auch dabei, den Behörden die Stärke unserer Unterstützungsbasis zu zeigen und ermöglicht es uns somit, für öffentliche Mittel in Frage zu kommen. Wir laden Sie ein, sich uns auf dieser Reise anzuschließen. Ein symbolischer Mitgliedsbeitrag von 10€ für Einzelpersonen und 20€ für Familien, gültig für das Kalenderjahr (bis zum 31. Dezember), genügt, um Teil unserer Mission zu sein. Sie haben auch die Flexibilität, sich für eine 2- oder 3-jährige Mitgliedschaft zu entscheiden.

Denken Sie daran, jeder bringt einzigartige Stärken mit, und es ist diese kollektive Kraft, die uns zu einem starken Team macht. Also, kommen Sie und seien Sie Teil unserer Reise und lassen Sie uns gemeinsam etwas bewirken!

FORTSCHRITTE IN DER FORSCHUNG

Im Bereich seltener genetischer Störungen stellt das MECP2-Duplikation Syndrom eine große Herausforderung dar. Es betrifft eine begrenzte Anzahl von Individuen, hinterlässt jedoch unauslöschliche Spuren in ihren Leben. Diese komplexe Störung entsteht durch die Überexpression des MECP2-Gens, was zu einer Vielzahl neurologischer und entwicklungsbedingter Beeinträchtigungen führt, die sich im Laufe der Zeit verschlechtern.

In den vergangenen Jahrzehnten haben Forscher von drei Forschungsgruppen an innovativen Therapien für das MECP2-Duplikationssyndrom gearbeitet. Schritt für Schritt bringen uns diese Forschungsprojekte näher an das Verständnis und mögliche Behandlungen für dieses Syndrom heran, was Familien und Einzelpersonen, die mit seinen Herausforderungen konfrontiert sind, Hoffnung gibt.

Antisense-Oligonukleotiden: Ein bahnbrechender Durchbruch auf dem Weg zu klinischen Studien

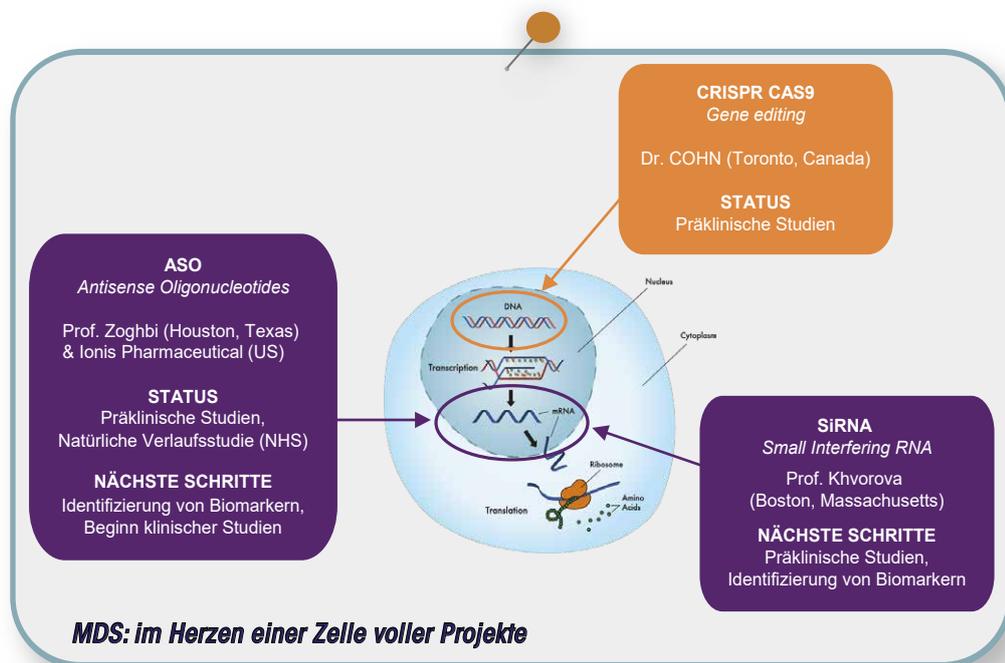
Im Jahr 2015 führte eine wegweisende Studie von Dr. D. Pehlivan und H. Zoghbi am Neurological Research Institute (NRI, Houston, USA) und Ionis Pharmaceuticals durch, die zeigte, dass das MECP2-Duplikationssyndrom mit Antisense-Oligonukleotiden (ASOs) rückgängig gemacht werden konnte. ASOs sind kurze, synthetische DNA-Stücke, die sich an die mRNA binden können und so die Produktion des entsprechenden Proteins verhindern. In diesem Fall wurden ASOs entwickelt, um an die MECP2-mRNA zu binden und die Überproduktion des MeCP2-Proteins zu reduzieren. Die Behandlung stoppte nicht nur den Verlauf des Syndroms, sondern kehrte auch einige Symptome um, was zeigt, dass der Zustand nicht dauerhaft ist. Die erfolgreiche Anwendung von ASOs in dieser Studie hat den Weg für die Anwendung am Menschen geebnet und uns so näher an eine praktikable Behandlungsoption für dieses schwere und fortschreitende Syndrom gebracht. **Ergänzende Studienläufe derzeit auf dem Weg zu klinischen Studien.**

Die Kraft von siRNA und die Notwendigkeit von Finanzierung

Am UMass RNA Therapeutics Institute (Boston, USA) leitet Dr. Anastasia Khvorova ein vielversprechendes Projekt, das sich darauf konzentriert, die Technologie der kleinen interferierenden RNA (siRNA) zur Bekämpfung genetischer Störungen wie dem MECP2-Duplikationssyndrom einzusetzen. siRNA-Moleküle bringen bestimmte Gene zum Schweigen, indem sie sich an ihre Boten-RNA (mRNA) binden und abbauen, wodurch die Produktion von Proteinen verhindert wird. Das Projekt hat eine signifikante Aktivität gegenüber MECP2-mRNA gezeigt und damit das Potenzial von siRNA als praktikable Behandlungsoption aufgezeigt. **Allerdings benötigt das Projekt dringend 3 Millionen US-Dollar an Finanzierung**, um die Studien fortzusetzen, die Technologie zu verfeinern und sich einer Heilung näher zu nähern.

Die Kraft von CRISPR-Cas9

In Toronto, am Sick Kids Hospital, unterstützt Dr. Ronald Cohn eine Forschungsgruppe, die sich auf ein revolutionäres Projekt mit der CRISPR-Cas9-Genotechnologie konzentriert. Diese Gruppe unter der Leitung von Dr. Zhenya Ivakine hat das Potenzial, eine Behandlung für genetische Störungen zu entwickeln, die gezielt das MECP2-Duplikat-Gen anspricht. CRISPR-Cas9 funktioniert wie molekulare Scheren und ermöglicht es Wissenschaftlern, bestimmte Teile einer DNA-Sequenz zu verändern, hinzuzufügen oder zu entfernen. Obwohl das Projekt derzeit weniger fortgeschritten ist als die ASO- und siRNA-Projekte, stellt die Genbearbeitung eine innovative Behandlungsmethode dar, die die Möglichkeit bietet, die Störung an ihrer genetischen Wurzel mit einer einzigen Anwendung möglicherweise zu heilen.



Die Finanzierung ist entscheidend,
um die Forschung voranzutreiben
und Hoffnung in Realität
zu verwandeln.

SPENDEN



Weitere Details zu den Forschungsprojekten im nächsten Newsletter

DIE VERANSTALTUNG

Radwandertag in Gramatneusiedl

Am 18. Juni fand in Gramatneusiedl (Niederösterreich) eine bemerkenswerte Veranstaltung statt, die den Geist der Großzügigkeit und Gemeinschaftlichkeit zeigte. Im Rahmen einer organisierten Radtour, die von den Kaufleuten von Gramatneusiedl veranstaltet wurde, durfte unser Verein die Labstelle betreiben. Susanne und Gerald, geschätzte Vorstandsmitglieder, machten den Versorgungsstand zum wahren Mittelpunkt dieses Parcours.



An der Labstelle waren Getränke und Speisen gegen eine freiwillige Spende erhältlich. Jede einzelne Spende war dazu bestimmt, die Initiativen des Vereins zu unterstützen. Der Stand, durfte über hundert Besucher begrüßen, die ihre Solidarität und Unterstützung zeigten. Matteo, ein tapferer 5-Jähriger, sowie der 26-jährige Philipp, der ein wahrer Kämpfer ist, beide leiden am MECP2-Duplikationssyndrom, waren anwesend.

Ihre inspirierende Anwesenheit beleuchtete die Herausforderungen, denen Menschen mit dieser seltenen Erkrankung gegenüberstehen, und verstärkte die Bedeutung der Mission. Der Erfolg dieser Veranstaltung wurde durch die unschätzbare Hilfe von Freunden und Unterstützern weiter verstärkt, die sich ehrenamtlich in der Organisation und Betreuung des Standes engagierten und stolz die Farben des Vereins trugen.

Hervorzuheben gilt auch die Firma Stiegl, welche sämtliche Getränke spendete! Weiters wurden leckere Mehlspeisen inkl. Kaffee und pikante Aufstrichbrote angeboten!

Gerald reflektiert über die Veranstaltung: „Ich bin unendlich dankbar.“ Er ist überwältigt von den zahlreichen Freiwilligen, die ihre Zeit und Energie investierten, dankbar für die lebhaft und angenehme Atmosphäre, die während der Veranstaltung herrschte, beeindruckt von der großen Anzahl von Besuchern, die sich anschlossen, bewegt von der immensen Bereitschaft, beizutragen und einen Unterschied zu machen, und erfreut über die Neugier und das Interesse der Besucher, mehr über die Erkrankung zu erfahren.

Auch Susanne teilt ihre Gefühle: „Was für ein toller Tag. Ich konnte und wollte meine Freudentränen nicht unterdrücken.“

Sie drückt ihre herzliche Wertschätzung für alle aus, die die Veranstaltung zu einem großen Erfolg für ihren Verein gemacht haben. Susanne sagt: „Für mich war dieser Tag einer der emotionalsten seit Beginn unserer Reise.“



Sie gesteht: „Es gibt kaum etwas Schlimmeres als Hoffnungslosigkeit und sein Kind leiden zu sehen.“

Ihre Reise geht mit erneuerter Hoffnung und Entschlossenheit für ihren Sohn Philipp weiter, im Wissen, dass sie nicht alleine sind. Susanne schließt mit den Worten:

„Danke vielmals an alle, die diesen Tag zu so einem guten Tag für unseren Verein gemacht haben. 1000 Dank.“

Dank der gemeinsamen Anstrengungen der Organisatoren, Freiwilligen, Besucher und unterstützenden Sponsoren konnten insgesamt 1500 Euro für den Verein gesammelt werden, was die unglaubliche Kraft von Einheit und Mitgefühl für eine würdige Sache zeigt.



**„Was für ein toller Tag.
Ich könnte und wollte meine
Freudentränen nicht
unterdrücken.“**

Susanne Molnar, Vorstandsmitglied

„Ich bin überwältigt und unendlich dankbar.“
Gerald Molnar, Vorstandsmitglied

Wir danken Leni, Barbara, Ingrid, Nina, Robert, Hubert, Gerlinde, Albert, Susanne, Andi-Bub, Emilian und Marie für die unschätzbare Hilfe. Unser Verein möchte sich nochmals bei der Firma Stiegl für die großzügige Getränke-spende bedanken. Weiters herzlichen Dank an das Versicherungsbüro Klapa für die Organisation und die Konditorei Hirnich, für die Bereitstellung der Kuchen.

Vielen Dank auch an Liebesblick für das wunderschöne Material (T-Shirts, Taschen, Aufkleber).

Last but not least ein herzliches Dankeschön an die liebe Silvie, die unsere Vereinsshirts sponsert!!!



PRESSE

Wir freuen uns, die kürzlich erhaltenen Presseberichte über unsere erste Veranstaltung zu teilen. Die Veranstaltung brachte unsere Gemeinschaft zusammen, um Spenden zu sammeln und das Bewusstsein für das MECP2-Duplikation Syndrom in Niederösterreich zu schärfen. Zwei lokale Zeitungen haben die Höhepunkte des Tages festgehalten und damit ihren Zweck und ihre Wirkung beleuchtet.

Unser Dank gilt allen Personen, die dazu beigetragen haben, die Veranstaltung zu einem Erfolg zu machen, von Freiwilligen über Sponsoren bis hin zu Teilnehmern. Wir sind dankbar für die Aufmerksamkeit der Medien und die Möglichkeit, unsere Ziele einem breiteren Publikum mitzuteilen. Mit dieser Berichterstattung hoffen wir, auf unseren Erfolgen aufbauen zu können und weiterhin positive Veränderungen für Kinder mit seltenen genetischen Erkrankungen zu fördern.



Artikel von NÖN



Gramatneusiedl: Radfahren hilft
Beim Radwandertag sammelte Verein
„Lasst uns MDS heilen“ für kranke Kinder.

Artikel von Servus Nachbar



Benefizkonzert von Live & Pur

Bereiten Sie sich auf einen unvergesslichen Abend voller Austropop Musik bei unserem spektakulären Benefizkonzert mit der unglaublichen Band Live & Pur am 25. November 2023 vor!

Live & Pur, bekannt für ihr Engagement in sozialen Angelegenheiten, sind begeistert, ihre Talente zur Unterstützung unseres Vereins einzusetzen.

Alle Mitglieder des Vereins danken der Musikband von Herzen, insbesondere Kurt Jansa, dem Gründungsmitglied der Band, der dieses Projekt initiiert hat und ermöglicht hat! Kurt kennt Phillip, der am MECP2-Duplikation Syndrom leidet, seit seiner Geburt, was diesem Konzert einen sehr persönlichen und emotionalen Charakter verleiht. Bereiten Sie sich darauf vor, von ihrer Darbietung begeistert zu sein und dabei leckeres Essen und Getränke zu genießen. Aber das ist nicht alles! Wir werden auch eine Verlosung veranstalten und exklusive Vereinsartikel (Shirts, Taschen usw.) mit Unterstützung von Nina (Lieblingsblick) verkaufen, um noch mehr Mittel für unsere Sache zu sammeln. Denken Sie daran, jeder Cent des Erlöses fließt direkt in unseren Verein! Verpassen Sie nicht diese fantastische Gelegenheit, einen Unterschied zu machen und dabei Spaß zu haben.

Es sind nur 200 Tickets verfügbar. Sichern Sie sich jetzt Ihre Tickets für nur 15 € im Voraus oder 18 € an der Abendkasse.

Wir garantieren einen Abend voller guter Stimmung und toller Erinnerungen. Das gesamte Team unseres Vereins erwartet Ihre Anwesenheit mit Spannung!



Wichtigen Info zum Konzert

- Wann: 25 November 2023
- Ort: Gemeindezentrum, Marie Jahoda Platz, 2440 Gramatneusiedl
- Einlass: 18.00
- Beginn: 19.00
- Kartenvorverkauf: 06646117833 oder office@dupmecp2.eu
- Die Eintrittskarten werden nach Zahlungseingang reserviert
Erste Bank: AT 27 2011 1846 6994 4200

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

Thema: Hoffnung - Der Blick in die Zukunft: Gentherapien für seltene Erkrankungen im Brennpunkt

Das Programm (einschließlich Gen-Therapie - "Spielveränderung" bei seltenen Erkrankungen, Gen-Therapie und neuartige Therapien, fortschrittliche Therapien, Arzneimittelprodukte, ATMPs, alles, was Sie über Gen-Therapie wissen wollten, usw...) bietet an beiden Tagen interessante Vorträge für ein breites Publikum.

"Lasst uns MDS heilen" wird an der Veranstaltung teilnehmen, um tiefere Einblicke in Gen-Therapien zu gewinnen und potenzielle zukünftige Behandlungsmöglichkeiten für unsere Kinder zu erkunden.

- Datum: 6. und 7.10.2023
- Ort: 1090 Wien, Josephinum

Familientreff in Manchester für das MECP2-Duplikationssyndrom

Nehmen Sie teil am MDS-Familientreffen in Manchester am 28. Oktober 2023! Diese spannende Veranstaltung (organisiert von mecp2duplication UK) zielt darauf ab, Experten, Ärzte, Betroffene und Unterstützer zusammenzubringen, um die neuesten Durchbrüche in der Forschung zum MECP2-Duplikationssyndrom zu diskutieren. Vertreter von Ionis Pharmaceuticals und dem NRI (Houston) werden anwesend sein, um ihre aktuellen Arbeiten und zukünftigen Pläne in Bezug auf das ASO-Projekt zu teilen. Zusätzlich werden mehrere Redner Einblicke in die Bewältigung verschiedener Symptome und den Stand anderer Forschungsprojekte geben.

Unsere Vorstandsmitglieder Ana und Caroline sowie unsere medizinische Expertin, Prof. Gudrun Gröppel, werden an der Konferenz teilnehmen und wertvolle Informationen mit unserer Gemeinschaft teilen.

Verpassen Sie nicht diese Gelegenheit, sich zu vernetzen, zu lernen und einen Unterschied im Kampf gegen das MECP2-Duplikationssyndrom zu machen!

- Datum: 28.10.2023
- Ort: Holiday Inn, Manchester, UK
- Für weitere Informationen: contactus@duplicationmecp2uk.org.uk





Wir stellen unsere Helden vor

Da unsere Mitglieder über den gesamten Erdball verstreut leben, ist ein persönliches Treffen schwierig. Deswegen möchten wir euch am Ende jeder Ausgabe ein betroffenes Kind, Eltern oder Experten näher vorstellen.

Familie Molnar

Gerald und Susanne leben mit ihrem Sohn Philipp in einem Einfamilienhaus südlich von Wien. Sie sind seit 37 Jahren verheiratet. Ihre Tochter Susanne lebt mit ihrem Ehemann Albert in der Nähe des Neusiedlersees im Burgenland. Sie sind im Verein als Kassier und stellvertretende Kassier aktiv. Durch ihr Engagement möchten sie zum Fortschritt der MDS-Behandlung beitragen. Hier möchten sie Ihnen ihren Sohn Philipp vorstellen.



Von links nach rechts:
Susanne, Albert, Susanne,
Gerald & Philipp Molnar

Philipp, 26 Jahre

Das ist unser Sohn Philipp Molnar er ist im April 1997 geboren.

Die Schwangerschaft war komplikationslos, die Geburt etwas mühsam, aber es schien alles in Ordnung zu sein...Aber schon bald wurden wir von der Realität eingeholt und wir mussten erkennen, dass Philipp eine Behinderung hat. Diese Behinderung veränderte das Leben der ganzen Familie! Trotz der vielen Handicaps war Philipp bis zum Auftreten der Epilepsie ein agiler fröhlicher und lebensfroher Jugendlicher.

Er liebte Volksmusik, war in jeden Urlaub live dabei und wollte an jeden Tag Neues entdecken. Er konnte größere Wanderungen ohne Probleme mitmachen und ärgerte dann und wann seine größer Schwester.

Erst 2021 wurde aufgrund seiner medikamentenresistente Epilepsie festgestellt, dass er die seltene Generkrankung MeCP2-Genduplikation Syndrom hat. Philipps ständiger Begleiter sind Symptome, welche diese Generkrankung mit sich bringt. Wie z.B. fehlende Sprachfähigkeit, beeinträchtigte motorische Koordination, immer wiederkehrende Pneumonie, Obstipation und eine medikamentenresistente Epilepsie mit mehreren Anfällen jeden Tag.

Philipp und seine Familie hoffen aus tiefstem Herzen, dass eines Tages seine Erkrankung behandelt werden kann.

Susanne & Gerald



RÜCKBLICK AUF DIE KONFERENZ IN HOUSTON IN BILDERN



Im September 2022 fand die Familienkonferenz in Houston am NRI statt. Sie bot eine unglaubliche Gelegenheit für die Teilnehmer, sich zu versammeln, leidenschaftliche Menschen, die sich durch Advocacy und Forschung für eine Veränderung engagieren.



NRI Texas



Von links nach rechts:
Dr. Pehlivan, Prof. Zoghbi,
David Covini, Ak Muharrem,
Dr. Suter



Peter, Onie (CureMDS)
& David Covini



ASO Labor im NRI



Aron Schmidt (MECP2duplication
foundation) & David Covini



David Covini
& Prof. Huda Zoghbi

UNSERE SPONSOREN

Wir danken unseren Sponsoren, die unsere Aktivitäten unterstützen und uns helfen, Mittel zu beschaffen. All dies wäre ohne sie nicht möglich.

octapharma



VARIOTHERM



DANKE!



MITGLIEDSCHAFT

MITGLIED WERDEN



Mehr Mitglieder zu haben ist wichtig für uns! Unterstützen Sie unsere Missionen und werden Sie Mitglied im Verein!

PAYPAL



Banküberweisung
Bank: Sparkasse Erste Bank
IBAN: AT27 2011 1846 6994 4200
BIC: GIBAAWXXX

KONTAKT

Lasst und MDS heilen - DupMECP2
Verein zur Unterstützung von Kindern
mit MECP2 Duplikation Syndrom
Gemeinnütziger Verein (ZVR Nr. 1165516180)

✉ office@dupmecip2.eu
☎ +43 678 1215837
🌐 www.dupmecip2.eu
in f @ DupMECP2

FOLGEN SIE UNS

