



Fabrice leidet unter einer seltenen, genetisch bedingten, erblichen Stoffwechselkrankheit, der metachromatischen Leukodystrophie.

Bis heute gibt es noch keine Therapie mit Aussicht auf Heilung.

Die medizinische Forschung macht jedoch Fortschritte auf diesem Gebiet, so dass wir die Hoffnung noch nicht aufgeben haben.

Während wir auf einen Therapiedurchbruch warten, möchten wir Fabrice helfen, das Fortschreiten seiner Krankheit so weit wie möglich zu verlangsamen.

Dazu muss er nach England, um dort an einem speziellen Programm neurophysiologischer Bewegungstherapie teilzunehmen.

Das bedeutet jährlich vier oder fünf einwöchige Aufenthalte in England, an die sich nach seiner Rückkehr ein tägliches Bewegungsprogramm von zwei- bis drei Stunden anschließt.

Die damit verbundenen zusätzlichen Kosten kommen zu den ohnehin schon erheblichen finanziellen Belastungen durch die Erkrankung von Fabrice (spezielle Geräte, Umbauarbeiten im Haus...).

Mit Ihren Spenden helfen Sie mit, diese Bewegungstherapie und alles, was Fabrice das alltägliche Leben erträglichen machen kann, zu finanzieren.

**Wir danken Ihnen herzlich**

### Die metachromatische Leukodystrophie (MLD)

ist eine genetisch bedingte, erbliche Stoffwechselerkrankung.

Die Vererbung der Veranlagung ist autosomal rezessiv, d. h. sie erfolgt durch beide Elternteile, die selbst zwar gesund, aber beide Träger dieser genetischen Anomalie sind.

Eine nicht unerhebliche Anzahl von Männern und Frauen sind Träger dieser genetischen Anomalie, was für ihre Nachkommen jedoch solange ohne Folgen bleibt, wie nicht beide Elternteile davon betroffen sind.

Sind beide Elternteile Träger dieser Genanomalie, besteht statistisch gesehen ein hohes Risiko (1 von 4 Neugeborenen), dass ihre Kinder an MLD erkranken. Es gibt viele und sehr unterschiedliche Krankheitsbilder, die alle auf die gleiche vererbte, genetische Anomalie zurückzuführen sind.

Im Fall der metachromatischen Leukodystrophie kommt es bei den Erkrankten zu einer stark eingeschränkten Produktion des Enzyms Arylsulfatase A.

Dieses Enzym sorgt für den Abbau bestimmter Lipide (Fette).

Die deutlich verminderte Aktivität des Enzyms führt dazu, dass in zahlreichen Körperzellen, u. a. im Zentralnervensystem, Sulfatide (negativ geladene, fetthaltige Substanzen) abgelagert werden.

Diese Ablagerungen verursachen im Gehirn und im peripheren Nervensystem eine fortschreitende Zerstörung der Myelinscheiden (Isolationsschicht der Nervenfasern), über welche die Nervenströme weitergeleitet werden.

Die MLD, deren erste Symptome bis ins Erwachsenenalter auftreten können, bleibt im Anfangsstadium zumeist unerkannt und führt im weiteren Verlauf zu einer fortschreitenden Lähmung des gesamten Nervensystems.

Bei Fabrice zeigten sich die ersten Symptome im Alter von zwei Jahren.

Zunächst kam es zu einer Schwächung seiner motorischen Fähigkeiten, dann verlor er auch allmählich seine Sprachfähigkeit.

Wenn der Krankheitsverlauf auch von Fall zu Fall sehr unterschiedlich sein kann, so ist doch das Endstadium dieser schließlich zum Tode führenden Krankheit immer gleich: Verlust der Bewegungs-, Sprach-, Seh- und Hörfähigkeit sowie der kognitiven Funktionen.

Zur Zeit gibt es noch keine wirksame Therapie gegen diese Krankheit.

Wenn Sie Mitglied in der „Association ELFE“ werden möchten, trennen Sie bitte diesen Abschnitt ab oder kopieren Sie den Text auf ein Blatt Papier und schicken Sie Ihre Beitrittserklärung ausgefüllt und unterschrieben in einem frankierten Umschlag an:

**Association ELFE  
Ferme de Paraulette  
09500 Mirepoix  
Frankreich**

### Beitrittserklärung

Name, Vorname: .....

Adresse.....

.....

.....

E.mail.....

Bitte Zutreffendes ankreuzen!

- Ich erkläre hiermit meinen Beitritt zur „Association ELFE“:
- 15 € Jahresmitgliedsbeitrag für eine Einzelperson
- 20 € Jahresmitgliedsbeitrag für ein Ehepaar
- und/oder ich spende: .....

Stellen Sie bitte Ihren Scheck auf „Association ELFE“ aus.

\*Nach Eingang Ihres Schecks erhalten Sie einen Mitgliedsausweis und regelmäßig Informationen über die Aktivitäten der „Association ELFE“.

Ort .....

Datum...../...../.....

Unterschrift

Wenn Sie als ehrenamtlicher Mitarbeiter oder Partner der „Association ELFE“ tätig werden möchten, nehmen Sie bitte Kontakt mit uns auf:

Tel. (von Deutschland): 0033/5-61-67-39-91  
E-mail: asso.elfe@ml.free.fr

## Fabrice ist ein kleiner Junge von 4 Jahren.

Als er im November 2000 auf die Welt kam, machte er seine Eltern überglücklich.

Fabrice ist ein sehr aufgewecktes Kind, das schon sehr früh anfing, zu sprechen und Fragen über seine Umgebung zu stellen.

Sein etwas zögernder, unsicherer Gang veranlasste seine Eltern, einen Spezialisten zu konsultieren.

Sehr schnell wurde ein pathologischer Befund im peripheren Nervensystem diagnostiziert und den Eltern mitgeteilt, dass sich für Fabrice daraus eine leichte Behinderung ergeben würde.

Leider entwickelt sich die Krankheit aber wesentlich schlimmer als vorgesehen, und Anfang 2003 konnte Fabrice schon nicht mehr allein gehen.

Trotz dieses atypischen und eigenartigen Krankheitsverlaufs hielt man noch weiter an der Eingangsdiagnose fest.

Am Ende des Jahres 2003 konnte Fabrice nicht mehr stehen und es traten erste Schwierigkeiten auf, den Speichelfluss zu kontrollieren.

Diese alarmierende Entwicklung ließ seine Eltern ernsthaft an der ärztlichen Diagnose zweifeln, sodass sie mit großem Nachdruck gründlichere Untersuchungen verlangten.

Nach einem zweitägigen Krankenhausaufenthalt stand am 18. Mai 2004 die schreckliche Diagnose fest: Fabrice hat metachromatische Leukodystrophie.

Seit jener Woche braucht Fabrice, der schon seit vielen Monaten sauber war, wieder Windeln.

Fabrice kann jetzt nicht mehr sitzen und seine Hände praktisch nicht mehr gebrauchen. Er hat große Schwierigkeiten zu essen und kann nicht mehr sprechen.

Trotz allem hat er sein Lächeln nicht verloren, was bei allen, die ihm begegnen, große Bewunderung hervorruft.

[www.elfe.free.fr](http://www.elfe.free.fr)

[asso.elfe@ml.free.fr](mailto:asso.elfe@ml.free.fr)



Verein ohne Erwerbszweck  
ELFE

« Ensemble contre la Leucodystrophie de Fafa notre Ecrin »  
(Vereint im Kampf gegen die Leukodystrophie von „Fafa“, unserem geliebten Schatz)

Ferme de Paraullette  
09500 Mirepoix

Tel. (von Deutschland): +33(0)5-61-67-39-91

eingetragener Verein gemäß Gesetz vom 1. Juli 1901 und  
Verordnung vom 16. August 1901

Impressum: „Association ELFE“

Schonen Sie die Umwelt und werfen Sie  
dieses Falblatt bitte nicht einfach auf die Straße!

Ensemble contre la Leucodystrophie de Fafa, notre « Ecrin »  
Vereint im Kampf gegen die Leukodystrophie von „Fafa“,  
unserem geliebten Schatz



Association ELFE

Ferme de Paraullette

09500 Mirepoix

Tel. (von Deutschland): +33(0)5-61-67-39-91

+33(0)6-22-10-20-93

E.mail: [asso.elfe@ml.free.fr](mailto:asso.elfe@ml.free.fr)



Unterstützen Sie uns

in unserem Kampf um Fabrice!

[www.elfe.free.fr](http://www.elfe.free.fr)