



ACHSE Aktuell - Rückblick 2012/ Aussicht 2013

Liebe Mitglieder,
liebe Freunde der ACHSE,
das Neue Jahr ist noch jung.
Jung genug, um Ihnen auf
diesem Weg unsere besten
Wünsche für ein glückliches
und zufriedenes Jahr zu
übermitteln. Mögen all Ihre
Vorhaben gelingen! Uns allen
wünsche ich, dass auch unsere
gemeinsamen Projekte erfolg-
reich sein werden, dass wir
gemeinsam voranschreiten auf
unserem Weg zu einer besse-
ren Lebens-, Versorgungs- und
Forschungssituation für Men-
schen mit Seltenen Erkrankun-
gen!

In dieser Ausgabe des ACHSE
Aktuell möchten wir nach
vorne schauen und Ihnen Plä-
ne, Projekte und Ziele des
angebrochenen Jahres vorstel-
len; wie möchten aber auch
einen Blick in das vergangene
Jahr zurückwerfen.

Seit November 2012 ist unser
ACHSE Netzwerk auf 117 Mit-
gliedsorganisationen ange-
wachsen. Das macht Mut und
Hoffnung, dass wir in Kompe-
tenz und Wissen, aber auch
weiterhin an Schlagkraft ge-
winnen, wenn es darum geht,
die Anliegen von Menschen
mit Seltenen Erkrankungen in
Politik und im Gesundheits-
wesen einzubringen und
durchzusetzen.

Die Arbeit im NAMSE hat uns
im vergangenen Jahr stark
beschäftigt. Sie wird auch in
der Schlussphase in diesem
Jahr weiterhin viel Zeit und
Kraft in Anspruch nehmen,
um die Anliegen der Patien-
ten bestmöglich in den Natio-
nalplan integrieren zu kön-
nen. Der Plan soll bis Mitte
2013 fertiggestellt sein, -
eine große Herausforderung.
In der ACHSE Geschäftsstelle
hat es einige Veränderungen
gegeben: Elisabeth Water-
meier wurde während ihrer

Krankheit von Brigitta van
Santen vertreten, die ihre
Beratungskompetenz in ihrer
langen Tätigkeit bei der Rheu-
ma Liga erworben hat. Ge-
meinsam mit Eike Jogwer-
welz haben sie die stetig ho-
hen Anfragen von Betroffenen
einer Seltenen Erkrankung
bewältigen können, mehr dazu
im Heft.

Mirjam Mann und ebenso Elisa-
beth Watermeier haben die
Arbeit wieder aufgenommen.
Sie sind mit zur Zeit noch be-
grenztem Zeitkontingent wie-
der im Einsatz für die ACHSE,
was uns alle sehr glücklich
stimmt. Leider hat uns unsere
sehr geschätzte Beate
Güdokeit zum Jahresende ver-
lassen. Lange nahm sie sich
v.a. der Mitgliederbetreuung
an und wirkte bei der Veran-
staltungsorganisation mit.
Vielen Dank und alles Gute,
liebe Frau Güdokeit!

Wir stehen kurz vor dem 6.
Tag der Seltenen Erkrankun-

gen am 28.02.2013. Wieder
haben sich unsere Mitglieder
in ganz Deutschland zusam-
mengefounden, um gemein-
sam mit Ärzten, Kassen, Poli-
tik und Gesellschaft in klei-
nen und großen Aktionen
Aufmerksamkeit für Seltene
Erkrankungen zu schaffen,
um zu informieren und in den
Austausch zu treten. Diese
über 15 Aktionen, an denen
über die Hälfte aller ACHSE
Mitgliedsvereine beteiligt
sind, zeigen hervorragend,
dass die „Gemeinschaft der
Seltenen“ wächst, und zwar
nicht nur auf dem Papier. In
diesem Sinne praktizieren wir
auf unsere Weise bereits das
Motto „Solidarität ohne Gren-
zen“, herzlichst

Ihr



Christoph Nachtigaller

NAMSE - 2012 wurden Meilensteine gesetzt

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), zu dem sich das Bun-
desministerium für Gesundheit (BMG), das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und die
ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) mit weiteren 24 Bündnispartnern zusammen geschlossen haben, ist
2012 in eine entscheidende Phase getreten. Wichtige Meilensteine wurden auf dem Weg zum nationalen Aktionsplan für Men-
schen mit Seltenen Erkrankungen erreicht, der Maßnahmen zur Verbesserung der Situation von betroffenen Patienten und Pati-
entinnen formuliert. Die vier Arbeitsgruppen des NAMSE Information (AG1), Diagnose (AG2), Versorgung in Zentren und Netz-
werken (AG3) und Forschung (AG4), in denen auch die ACHSE vertreten ist, haben die Ausgangssituation ihres jeweiligen The-
menfelds analysiert, die Probleme beschrieben und in vielen Sitzungen und Papieren nach Lösungsmöglichkeiten gesucht, um



*„Wir freuen uns, dass die NAMSE Steuerungsgruppe bereits beschlossen hat, die Bedeutung der Selbsthilfe in der Einleitung des Aktionsplans besonders zu betonen.“
(Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE)*

schließlich konkrete Maßnahmen für den nationalen Aktionsplan vorzuschlagen.

Auf einem ACHSE Workshop wurden die bisher erarbeiteten Ergebnisse sowie einzelne Maßnahmen den Mitgliedsorganisationen und der BAG Selbsthilfe vorgestellt und in einer engagierten Diskussion einer kritischen Prüfung unterzogen, teilweise korrigiert und ergänzt. Die vorgeschlagenen Änderungen und weiteren Anregungen wurden anschließend von den ACHSE Vertretern auf einem Workshop der NAMSE-Steuerungsgruppe eingebracht, zu dem alle NAMSE Arbeitsgruppen eingeladen waren, und dort von den anderen Teilnehmern größtenteils übernommen. Mit der Zustimmung aller dort vorgestellten und zum Teil ergänzten Maßnahmen ist ein erster wichtiger Schritt auf dem Weg zum nationalen Aktionsplan getan. Bevor die Maßnahmen in den nationalen Aktionsplan aufge-

nommen und der Bundesregierung vorgelegt werden, können, müssen sie als nächstes in verschiedenen Sitzungen der NAMSE Steuerungsgruppe konsentiert werden. Zwar hat die Steuerungsgruppe auf einer Sitzung im Februar 2013 bereits allen Maßnahmen zu den Handlungsfeldern Information, Diagnosesicherung, Register und Telemedizin zugestimmt, für die Maßnahmen zum Handlungsfeld Orphan Drugs und Forschung ist die Zustimmung jedoch noch nicht erfolgt. Auch muss sich die Steuerungsgruppe noch des Themas „Stärkung der Selbsthilfe“ annehmen, zu dem die ACHSE ein Papier erarbeitet hat und das zuerst in einer ad hoc Unterarbeitsgruppe beraten werden soll, damit in der nächsten Steuerungsgruppe ein gemeinsam erarbeiteter Vorschlag vorgelegt werden kann. Dass die Bedeutung der Selbsthilfe in der Einleitung des Nationalen

Aktionsplans besonders hervorgehoben werden muss, wurde von der Steuerungsgruppe schon beschlossen. Offen ist leider auch noch, wie die Finanzierung der Maßnahmen, vor allem die der Versorgungszentren erfolgen soll. Die ersten Fortschritte, die hier vor kurzem erreicht wurden, lassen aber hoffen, dass zumindest für die Zentren einige Finanzierungsoptionen ausgearbeitet werden. Ungeklärt ist weiterhin, wie die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans überprüft und begleitet wird (das Monitoring).

Der nationale Aktionsplan hat viele Akteure im Gesundheitswesen für die Bedürfnisse der „Seltenen“ sensibilisiert. Das ist schon ein großer Erfolg. Dass die Maßnahmen des nationalen Aktionsplans auch umgesetzt werden, wird weiteres großes Engagement von uns erfordern.

Zusammenarbeit zwischen Forschern und der Selbsthilfe verbessern

ACHSE-Workshop am 01. Dezember 2012 in Hannover

Im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist der Forschungs-



bedarf immer noch immens groß. Das liegt nicht nur daran, dass es sich für die Industrie nur wenig lohnt, für eine kleine Patientenzahl zu forschen und Therapien zu entwickeln. Auch die Durchführung von Forschungsprojekten und Studien wird durch geringe Patientenzahlen erschwert. Hier kann die Selbsthilfe einen wichtigen Beitrag leisten.

Beim ACHSE Workshop "Zusammenarbeit zwischen Forschern und der Selbsthilfe verbessern" diskutierten Referenten und Teilnehmer darüber, was eine gute Zusammenarbeit zwischen Forschung und Selbsthilfe ausmacht und wie gemeinsam die Forschung vorangebracht werden kann. Prof. Reinold Roski („Monitor Versorgungsfor-

träge von Dr. Christine Mundlos (Projektleitung), Dr. Christiane Steinmüller (DLR-Projektträger des BMBF), Dr. Frank Wissing (DFG), Dr. Ekkehart Jenetzky und Dr. Heiko Reutter (Forschung aus Sicht betroffener Forscher), Dr. Norbert Gerbsch (BPI) und Anja Kliner (Best Practise - Tuberoöse Sklerose e.V.) und die sich anschließende ergebnisreiche Diskussion zu den Fragen: Wann gibt es Aussicht auf öffentliche Forschungsförderung, wann eher auf privatunternehmerische? Wo gibt es heute schon großes finanzielles Engagement für die Erforschung dieser Erkrankungen? Und welche Möglichkeiten bestehen, die Zusammenarbeit zwischen Forschung und Patienten noch weiter zu intensivieren? Einige Patientenorganisationen sind bereits erfolgreich darin, Forschung zu initiieren, voranzubringen und auch finan-

ziell zu unterstützen. Es bedarf aber weiterhin einer Professionalisierung der Selbsthilfe, die nur mit finanzieller Unterstützung erreicht werden kann, um auch zukünftig die Kooperationen zwischen Forschung und Selbsthilfe zu stärken.

Insgesamt signalisierten alle Beteiligten nicht nur die Bereitschaft, über dieses Thema im Austausch zu bleiben, son-

dern auch das Interesse zukünftig enger zusammenzuarbeiten.

Der Workshop wurde

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

ACHSE - Betroffenenberatung - ein starkes Team für Rat suchende Betroffene



Brigitta van Santen, Elisabeth Watermeier und Eike Jogwer-Welz

Seit März 2005 gibt es bei der ACHSE die Betroffenen- und Angehörigenberatung. Seitdem wurden über 6000 Betroffene Seltener Erkrankungen und ihre Angehörigen beraten. Die Beratung arbeitet diagnoseübergreifend und bundesweit - teils über die Grenzen Deutschlands hinaus.

Gerade nach der Diagnosestellung geht es darum, krankheitsspezifische Informationen zu erhalten, sich mit der Krankheit, ihrem Verlauf und der Perspektive auseinanderzusetzen und wieder Mut zu schöpfen. Deshalb ist die Vernetzung

unter Gleichbetroffenen so wichtig. Als ein Netzwerk von mittlerweile 117 Patientenorganisationen kann die ACHSE auf die Expertise ihrer Mitgliedsverbände zurückgreifen und von dem großen gemeinsamen Wissen profitieren. „Hilfe zur Selbsthilfe“ steht dabei im Vordergrund. So unterstützt die Beratung die Hilfesuchenden, indem sie sie an Selbsthilfegruppen als Orte der Expertise und der Solidarität verweist - denn: Wer kann mich besser verstehen und kennt sich besser mit der Krankheit und der Versorgung aus als ein Gleichbe-

troffener? Wo gibt es in welcher Region kindgerechte Kurzzeitpflege? Wer kennt sich mit internationalen Studien und Forschungsergebnissen aus? uvm.

Bei rund 50% der Ratsuchenden handelt es sich um Selbstbetroffene einer Selteneren Erkrankung; die anderen sind zumeist Eltern auf der Suche nach Beratung und Vernetzung. Doch auch therapeutische oder medizinische Berufsgruppen suchen nach Informationen.

Rund 13% aller Ratsuchenden in 2012 wandten sich wiederholt an die ACHSE. Auffällig ist, dass sich immer mehr Menschen ohne Diagnose an die ACHSE wenden- die Symptomaten werden immer komplexer, die Suche nach einer möglichen Diagnose immer schwieriger.

In kollegialer Zusammenarbeit von ACHSE-Beratung und Mitgliedsorganisationen wurden im Jahr 2012 mehr als 20% der Anfragen an ACHSE-Mitglieder vermittelt - das ist eine ermutigende Zahl! Dabei profitierten unsere Beraterinnen von den Erfahrungen und der großen Hilfsbereitschaft unserer Mitgliedsorganisationen.

Unsere Auswertung aus dem Jahr 2012 ergab, dass sich von 23% von den rund 600 Ratsuchenden zur Unterstützung bei der Diagnosesuche an uns wandten; weitere 23% bei ihrer Suche nach einem Spezialisten und 20% suchten den Kontakt zu anderen Betroffenen oder einer Selbsthilfegruppe.

Die Beratung schenkt vielen Hilfesuchenden Menschen durch Beistand, Informationen und Vernetzung das Gefühl, nicht mehr allein zu sein. Denn: Selten ist manchmal gar nicht so selten!

Auktion „Seltener Gelegenheiten“



rbb- Intendantin Dagmar Reim bietet kräftig mit

Mit der Versteigerung von „Seltenern Gelegenheiten“ in Berlin und Düsseldorf im Rahmen von Charity-Abenden brachte die ACHSE im Februar und Oktober 2012 Begegnungen mit besonderen Persönlichkei-

ten, Kunstwerke und viel Charmant-Seltene mit der Unterstützung des Auktionshauses Christie's unter den Hammer: Zugfahrten mit dem Bahn-Chef Dr. Rüdiger Grube, Liebesbotschaften von Götz Alsmann, ein Rendez-Vous mit Hannah Herzprung, Fitnessstraining mit Jürgen Vogel

und ein Restaurantbesuch mit Daniel Barenboim, Kunst von Elvira Bach und Markus Lüpertz, eine Lesung mit Martina Gedeck sind nur wenige Beispiele dafür, wie man das Besondere mit dem Pragmatischen verbinden kann, um das Rad der ACHSE weiter drehen zu lassen.

ACHSE auf Achse: Vergangene Termine 2012/2013

07. Dezember 2012: Weihnachtsbasar und Wohltätigkeitsaktion in der Internationalen Kant-Schule Berlin

12. Dezember 2012: ACHSE-Weihnachtsfeier in Berlin

17. Dezember 2012: Scheckübergabe Schmitt Gastro (Internationale Schule Degerloch)

10. Januar 2013: NAMSE Koordinierungsgruppe in Berlin und Bonn

14. Januar 2013: Sitzung Wissenschaftlicher Beirat ELK Forschungspreis - Preisträgerfindung in Frankfurt

17. Januar 2013: Treffen mit Parenterales Netzwerk

25. Januar 2013: Treffen AOK Lichtblick Team/ACHSE in Essen

31. Januar 2012: vfa / ACHSE Veranstaltung Berlin: „Versorgung von Patienten mit Seltenern Erkrankungen im Alltag“ in Berlin

01. Februar 2013: Vorstandssitzung / Vorbereitung NAMSE Steuerungssitzung in Berlin

14. Februar 2013: BAG SELBSTHILFE und AOK Workshop „Familienorientierte Selbsthilfe“

14. Februar 2013: Sitzung der NAMSE Steuerungsgruppe

15. Februar 2013: Förderung der Selbsthilfe - BAG-Infoveranstaltung

23. Februar 2013: Städteaktionen in Dessau am Städtischen Klinikum und in Essen im Einkaufszentrum Limbecker Platz

Tag der Seltenern Erkrankungen 2013

Unter dem Motto **„Solidarität ohne Grenzen“** beteiligen sich Selbsthilfevereine in 11 deutschen Städten mit 12 Aktionen am **sechsten „Tag der Seltenern Er-**

krankungen“ 2013.

Daran sind rund 82 Mitgliedsvereine und ca. 140 Selbsthilfegruppen der ACHSE beteiligt. Damit erreichen wir nicht nur eine beeindruckende

wichtige Vernetzung untereinander! Unterstützung kommt viel von Ärzten, Kliniken, von Krankenkassen, in Einkaufszentren etc. Auf www.achse-online.de und auf www.rare-diseaseday.org haben wir alle detaillierten Informationen inklusive Flyer, Pressemitteilungen, Grußworte von Schirmherren etc. aufgenommen. Informieren Sie sich und nehmen Sie teil!



Luftballonaktion am Städtischen Klinikum in Dessau am 23.02.2013

„Gemeinschaft der Seltenern“, die in der Öffentlichkeit mehr Aufmerksamkeit schafft, wir finden auch die

Medienresonanz zum Tag der Seltenern Erkrankungen 2013

Das Medieninteresse zum „Tag der Seltenern Erkrankungen“ ist weiterhin gewachsen. Hier eine kleine (wahrscheinlich nicht vollständige) Übersicht über Fernseh- und Hörfunkbeiträge; falls Sie etwas verpassen, können Sie die Beiträge auf den jeweiligen Internetseiten der Sender abrufen. Nach dem „Tag der Seltenern Erkrankungen“ stellen wir einen Pressespiegel zusammen.

- 19.02.: 20:00-21:00 Uhr im Radio Paradiso (Berlin) „Seltene Erkrankungen/ Achalasie“
- 23.02.: 19:30 Uhr im MDR bei MDR Aktuell „Klinikum Dessau informiert über Seltene Krankheiten“ 26.02.: 19:30 Uhr im WDR Lokalzeit Ruhr „Tag der Seltenern Erkrankungen in Essen“
20:00-21:00 Uhr im Radio Paradiso „Eva Luise Köhler Forschungspreis und die ACHSE“
- 26.02.: 19:30 Uhr im WDR „Lokalzeit Münsterland“ Seltene Erkrankungen/ HSP
- 28.02.: 09:05 Uhr im ZDF in Volle Kanne „Tag der Seltenern Erkrankungen/ Morbus Wilson“
16:00 Uhr im MDR bei Hier ab Vier „Tag der Seltenern Erkrankungen/ MPS“
17:30 Uhr im SAT 1 Regional „Tag der Seltenern Erkrankungen/ angeborene Gefäßfehlbildung“
18:00 Uhr im BR in der Abendschau „Tag der Seltenern Erkrankungen in Nürnberg“
18:45 Uhr im SWR Landesschau „Rheinland-Pfalz „Tag der Seltenern Erkrankungen in Mainz“
18:50 Uhr im WDR in der Aktuellen Stunde „Tag der Seltenern Erkrankungen/ Forschungspreis“
- 05.03. und 12.03.: jeweils 20:00hr im Radio Paradiso „Seltene Erkrankungen/ Williams-Beuren Syndrom und Seltene Netzhauterkrankungen)

"Miteinander reden, voneinander lernen"

...das war das einhellige Fazit der rund 70 Teilnehmer, die am 31. Januar 2013 in Berlin bei der Kooperationsveranstaltung "Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen im Alltag" von vfa/vfa bio und ACHSE e.V., der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, teilnahmen.

So berichteten **Dr. Jörg Richstein** als Angehöriger eines erkrankten Kindes sowie **Ute Palm** als Spätbetroffene über die ganz alltägliche Bedeutung ihrer Erkrankung. Neben den oft langwierigen Diagnosen wird der Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin aufgrund fehlender Strukturen als besonders problematisch angesehen. Die beiden machten aber auch Mut, indem sie aufzeigten, was sie und die Selbsthilfeorganisationen, denen sie angehören, schon erreicht haben und an welchen Projekten zur Verbesserung der Lebensqualität

BMKF e.V. durchgeführt wird. Welche psychosozialen Versorgungsleistungen Erkrankte und ihre Familien benötigen, allein schon zur Krankheitsbewältigung, und welche Spannungen oft zwischen den Bedürfnissen der Betroffenen und den Sichtweisen der Kostenträger vorherrschen, hierüber referierte **Dr. Thomas Bär** von der Bundespsychotherapeutenkammer. **Ralf General** und **Benjamin Westerhoff** von der BARMER GEK zeigten, dass eine gute, abgestimmte Versorgung im Endeffekt allen, d.h. nicht nur den Betroffenen,

Vorstellungen von einer guten Zusammenarbeit mit den Fachärzten ab. Er beklagte die Kommunikation mit Informationsverlusten zwischen den einzelnen Sektoren und thematisierte die Regressproblematik bei der Befolgung der Facharztanweisung durch den Hausarzt. Gewinnung von Autonomie bei den Patienten ist Ziel des Programms „Gesundheitscoach - Hilfe zur Selbsthilfe“, das an der Charité unter Leitung von **Prof. Dr. Ursula Plöckinger** als Projekt initiiert wurde. Unter Berücksichtigung der Persönlichkeit des Patienten geht es unter Anleitung von geschulten Coaches in Ergänzung zur

mehr, als nur Arzneimittel zu entwickeln.“ Die anwesenden Patientenvertreter begrüßten unter der Voraussetzung der Transparenz die verstärkte Beteiligung der Pharmaindustrie an den Versorgungskonzepten, forderten aber auch, frühzeitig in die Konzeptentwicklung eingebunden zu werden, da so die Akzeptanz erheblich verbessert würde. Unter der Moderation von **Prof. Dr. Thomas O. W. Wagner** diskutierten die Teilnehmer lebhaft untereinander und mit den Referenten. Sie waren sich einig, dass es noch zahlreiche weitere Aspekte bei der Versorgung von Menschen mit selte-



Fotos entsprechend der Rednerreihenfolge

der Betroffenen sie arbeiten. Im Kontext des beruflichen Umgangs mit Menschen mit Seltene Erkrankungen stellte **Sabine Kahrs** eine Studie zur Lebensqualität von Menschen mit Achondroplasie, einer besonderen Form des Kleinwuchses, vor, die in Kooperation des Uniklinikums Hamburg und der Selbsthilfeorganisation

sondern auch Ärzten, Krankenkassen und der Industrie nützen kann. Es wäre wünschenswert, wenn ihr Versorgungskonzept zur Betreuung von Hämophilie-Erkrankten Schule machen und zu Krankenkassenübergreifenden Verträgen führen würde. Aus seiner langjährigen Erfahrung als Hausarzt bei der Betreuung von „Seltene“ leitete **Prof. Dr. Klaus-Dieter Kossow** seine

ärztlichen Versorgung um die Stärkung des Copings, d.h. um die Krankheitsbewältigung. Die Rolle der forschenden Pharma-Unternehmen beim Versorgungsmanagement, ihr Engagement auf dem Gebiet der Orphans und bei der Entwicklung patientenorientierter Arzneimittel stellte **Martina Ochel**, stellvertretende vfa bio-Vorsitzende, anhand zahlreicher Beispiele vor. Sie resümierte „Pharma tut

nen Erkrankungen gibt, die in einer einzigen Veranstaltung nicht alle berücksichtigt werden konnten. Daher vereinbarten vfa/vfa bio und ACHSE e.V., im nächsten Jahr eine Folgeveranstaltung durchzuführen.

Bericht von Barbara Haake



Hoffnungsbaum e.V.

Leider ist uns in der letzten Ausgabe ein kleiner Fehler unterlaufen. Das dort beschriebene internationale Forschungsprojekt, an dem Hoffnungsbaum e.V. beteiligt ist, heisst TIRCON, entsprechend der langen Bezeichnung Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration.)



Im Altonaer Kinderkrankenhaus eröffnet das vierte Kompetenzzentrum für Kinder mit dem Deletionssyndrom 22q11 in Deutschland. Es entstand auf Initiative der Selbsthilfe-

organisation KiDS-22q11 e.V. gemeinsam mit dem Orthopäden Prof. Dr. Ralf Stücker. Das Deletionssyndrom ist der zweithäufigste Gendefekt beim Menschen nach der Trisomie 21; jedes 4000ste Neugeborene ist betroffen. Der Gendefekt selbst ist nicht behandelbar. Bei rechtzeitiger Diagnose lassen sich aber viele Begleiterkrankungen gezielter therapieren und damit die Lebensqualität der Kinder deutlich verbessern.

Mehr Info: www.kids-22q11.de



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. arbeitet mit vielen Ärzten und Wissenschaftlern

zusammen und hält engen Kontakt auch zu Betroffenenverbänden und Forschergruppen in In- und Ausland, u.a. innerhalb eines Projekts, das die Vorsorge und den Forschungsstand von häufig mit der Fanconi-Anämie (FA) einhergehendem Mundkrebs verbessern will. Dazu sammeln Dr. Eunike Velleuer (Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf) und Ralf Dietrich (Geschäftsführer FA-Hilfe e.V.) Bürstenabstriche von FA-Patienten, informieren über Krebsvorsorge, bitten Patienten und Ärzte um Proben von operierten Mundschleimhautkarzinomen und leiten diese an Forschungsgruppen in der ganzen Welt weiter. Die bisherigen Erfahrungen zeigen deutlich, wie wichtig die gute Vernetzung und Zusammenarbeit von der Selbsthilfe und

Forschern ist, um die Erforschung der Erkrankung gemeinsam voranzubringen. Das sieht der amerikanische Fanconi-Anemia-Fund genauso und unterstützt Frau Dr. Velleuer und Herrn Dietrich deshalb zukünftig finanziell bei ihrer wertvollen Arbeit.



Nach langer Vorbereitung und mit Unterstützung engagierter Ärzte und Mitglieder konnte der Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.

ihr erstes „Das Magazin“ realisieren: Inhalte des Hefts sind Krankheitserfahrungen, verfasst von Betroffenen, und medizinische Informationen. Bei den Fachartikeln zu Diagnose, Verlauf und Therapie wurde besonders darauf geachtet, patientenorientiert und verständlich zu schreiben. Anschaulich wird das Heft durch viele Fotos und Bilder aus der Praxis, durch ein Lexikon der medizinischen Fachbegriffe, eine Darstellung des gesunden Blutkreislaufs, Erlebnisberichte von Erwachsenen und Kindern, Tipps und Adressen. Das Magazin soll auch dazu dienen, Ärzte, die bisher noch wenig Erfahrung mit den behandelten Erkrankungen haben, an die Spezifika heranzuführen.



Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.

Der Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V. lädt zu Informationsveranstaltungen ein, die sich an alle

Interessierten richten, die sich über die Erkrankung „Grüner Star“ und Hilfsangebote informieren möchten. Durch enge Zusammenarbeit mit Augen- und Kinderärzten, Kliniken, Hebammen, Blinden- und Sehbehindertenvereinen erreicht der Verein in verschiedenen Regionen mit den Veranstaltungen immer wieder viele Menschen. Finanziert werden sie über Fördermittel aus der Krankenkassenindividuellen Förderung nach § 20c SGB V und durch Spenden.

- 16. März: Kooperationsveranstaltung mit der Augenklinik Mülheim, bei der es sowohl um den aktuellen Stand der Wissenschaft, als auch um den Grünen Star aus der Perspektive der Patienten geht.
- 11. Mai: Glaukom-Kindertag für Betroffene im Kindes- und Jugendalter und ihre Angehörigen in Marburg an der blista (Blindenstudienanstalt). Der Kindertag findet im regelmäßigen Turnus auch in Freiburg und Dortmund statt.

Mehr bei Helga Kipp: info@bundesverband-glaukom.de oder Nicole Stege: info@glaukom-kinder.de und auf www.glaukom-kinder.de

Neues aus dem ACHSE - Netzwerk



Am 26./ 27. Oktober 2012 richtete die Deutsche PSP-Gesellschaft e.V. die 1. Deutsche PSP-Konferenz in München aus, zu der sich internationale Wissenschaftler und Patienten/ Angehörige trafen, um sich über neueste Ergebnisse auszutauschen und die Zusammenarbeit zu verstärken. Die Dt. PSP-Gesellschaft e.V. setzt sich seit 2004 für Pati-

enten ein, die an der PSP (Progressiven Supranukleären Blickparese) erkrankt sind. Am 1. Konferenztag standen medizinisch-fachliche Beiträge auf dem Programm, während der 2. Tag Erfahrungsberichten und dem Austausch von Patienten und Angehörigen gewidmet wurde. Die Konferenz legte einen guten Grundstein, mit dem die Dt. PSP-Studiengruppe nun mit Schwung eine konkrete und strukturierte Zusammenarbeit weiterverfolgen kann. „Ich habe selten zuvor eine so positive Aufbruchsstimmung

im Rahmen einer Tagung erlebt. Das ist eine große Chance und ausgesprochene Verpflichtung hierauf weiter aufzubauen, die wir sehr gerne annehmen werden.“ (Prof. Dr. Günter Höglinger).



Die IEB e.V. DEBRA Deutschland hat einen Film über das Leben mit Epidermolysis Bullosa in verschiedenen Lebensabschnitten drehen lassen.

In 30 Minuten wird der Zuschauer sehr gut über diese seltene genetisch bedingte Hauterkrankung informiert.

Gerade bei den Seltenen ist eine Aufklärung sehr wichtig und wir möchten anderen Selbsthilfegruppen gerne raten, auch solch einen Film drehen zu lassen.

Der Trailer ist auf unserer Homepage ieb-debra.de zu sehen und weitere Informationen erhalten Sie in unserer Geschäftsstelle.



Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e.V. feiert in Bremen vom 15.-17. März 2013 sein 25-jähriges Bestehen. Der Bremer Senat lädt am Freitag zum Empfang in die obere Rathauhalle; am Samstag veranstaltet der BKMF ein wissenschaftliches Symposium „Familienorientierte gesundheitliche Selbsthilfe“. Das Programm finden Sie unter: www.bkmf.de



Der Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen (CSG) e.V. lädt zu einem Patiententag ein:

SAVE THE DATE!

Die neurologische Klinik des Universitätsklinikums Bergmannsheil Bochum und die CSG e.V. veranstalten den

Bochumer Patiententag Clusterkopfschmerz

am 09.03.2013 zwischen 10:00 – 13:00 h im Bergmannsheil Bochum

Information, Vorträge von Ärzten und Patienten und Begegnungen von Betroffenen und Angehörigen stehen auf dem Programm.

Im Anschluss lädt die CSG e.V. ein zum offenen Erfahrungs- und Informationsaustausch unter Betroffenen, Angehörigen und Interessierten.

Wir freuen uns auf Ihr zahlreiches Erscheinen!



CHARGE Syndrom e.V. lädt zur 7. CHARGE Konferenz vom 14. bis 16.06.2013 in der Jugendherberge Lauterbach (Hessen) ein. Gäste sind neben CHARGE-betroffenen Familien auch Fachkräfte aus dem therapeutischen, sozialen und medizinischen Bereich, die sich umfassend über das CHARGE Syn-

drom informieren möchten. Das Programm ist eine Mischung aus CHARGE relevanten Fachvorträgen und Open Space Gesprächskreisen sowohl für Fachkräfte wie für Betroffene zu Themen, w.z.B. „Übergang Schule/ Ausbildung/ Beruf“. Außerdem gibt es einen CHARGE Simulationsraum und einen Grundgebärden-Workshop. Alle Vorträge werden durch Gebärdendolmetscher unter-

stützt. Es gibt Kinderbetreuung (auch mit Gebärdensbetreuung) mit vielseitigem Angebot (Bastel- und Schminkstationen, Hüpfburg und Drum Circle-Workshops).

Die CHARGE Konferenz wird unterstützt von der AKTION MENSCH. Anmeldungen sind bis zum 03. Mai 2013 möglich unter www.charge-syndrom.de oder info@charge-syndrom.de



Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V. lädt am 11.05.2013 ab 12 Uhr zum 5. MPS-Ritterfest in Aschaffenburg im Hof von Schloss Johannisburg ein. Das Familienfest findet aus Anlass des Internationalen MPS-Tages statt.

Fotoausstellung „Waisen der Medizin - Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ zieht weiter...

ACHSE auf Achse:

Kommende Termine bis Juni 2013

28. Februar: „Rare Disease Day“ - „Tag der Seltenen Erkrankungen“; Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreis in Berlin

28. Februar: Städteaktionen zum Tag der Seltenen Erkrankungen in Köln am Plasmazentrum, in Mainz im Stadthaus und in Nürnberg in der AOK.

02. März: Städteaktionen zum Tag der Seltenen Erkrankungen in Bielefeld am Jahnplatz, in Flensburg an der Holmpassage, in Hamburg im Billstedt Center und in Köln im Forum der Volkshochschule, in Würzburg mit einem Lauf durch die Innenstadt

20.-22. März: 24. Jahrestagung der Gesellschaft für Humangenetik mit Teilnahme Michael Paschke

19.-20. April: Vorstellung der ACHSE durch Michael Paschke im Workshop „Von anderen lernen, was bringt die Selbsthilfe?“ auf der DIG PKU e.V.

28. April: Tagung HZL - Vorstellung der ACHSE und die Bedeutung der Mitgliedschaften für HZL-Patienten in Goslar durch Michael Paschke

9. Mai: Vorstellung ACHSE bei den „Langeooger Fortbildungstagen“ der Ärztekammer Niedersachsen durch Dr. Christine Mundlos#

15. Mai: Jahresempfang des Behindertenbeauftragten

16. Mai: Auktion „Seltener Gelegenheiten“ im Berliner Adlon

7.-9. Juni: Symposium der Arbeitsgemeinschaft Klinische Genetik in der Pädiatrie in Waldeck mit Anja Klinner und Christine Mundlos

Fünf Protagonisten aus unserem ACHSE-Netzwerk wurden anlässlich des „Wissenschaftsjahr 2011- Forschung für unsere Gesundheit“ für eine Fotoausstellung porträtiert. Ute Palm mit Retinitis Pigmentosa, einer seltenen Netzhautdegeneration, Michael Waechter kleinwüchsig wegen einer Achondroplasie, Julia mit der neurodegenerativen Erkrankung NBIA, Josephine mit dem Williams-Beuren Syndrom und Felix mit dem Wiskott-Aldrich-Syndrom. Entstanden sind einfühlsame Fotos, die ihren Betrachtern einen emotionalen Zugang zu unserem

wichtigen Thema ebnet. Die Ausstellung ist im ersten Wanderschafts- bzw. Wissenschaftsjahr unter der Schirmherrschaft unserer ehemaligen Bildungsministerin Annette Schavan durch Deutschland getourt: mit Start in Berlin zog sie nach Hannover, München und Freiburg. Wissenschaftliche Vorträge oder Podiumsdiskussionen begleiteten die Bilder.

Seit 2012 präsentiert sie sich nun relativ selbstständig: Nach Berlin bei Pfizer, Hamburg zum Tag der Seltenen Erkrankungen und Wolfsburg im SPZ der städtischen Klinik

stationiert sie zur Zeit bei EURORDIS in Brüssel und wird im Juni den Humangenetik-Kongress auf Schloss Waldeck in Hessen flankieren. Im Herbst 2013 wird sie wahrscheinlich in Kooperation mit der AOK Rheinland/ Hamburg an verschiedenen Orten in Westdeutschland zu sehen sein und zum Jubiläum der Central Krankenversicherung Köln erreichen.

Die Reaktionen auf die Fotoausstellung sind weiterhin großartig - ein Zeichen dafür, dass Bilder manchmal mehr sagen, als 1000 Worte.

Ein kleiner Einblick in die Ausstellung. Fotos: Kathrin Harms und Verena Müller



ACHSE ist ein Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen. ACHSE bündelt Ressourcen und Informationen und trägt die Anliegen der Seltenen in Gesellschaft, Gesundheitswesen und Wissenschaft.

Schirmherrin: Eva Luise Köhler

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Westend
Spandauer Damm 130, 14050 Berlin
Telefon: 030-3300708-0
Fax: 0180-5898904
E-Mail: info@achse-online.de
www.achse-online.de
www.achse.info

Redaktion ACHSE Aktuell: Rania von der Ropp

Wir stehen Ihnen gern für Ihre Fragen und Ideen zu Verfügung!

Vorstand: Christoph Nachtigäller (Vorsitzender), Dr. Andreas Reimann (stellv. Vorsitzender), Dr. Jörg Richstein (stellv. Vorsitzender), Michael Paschke (Schatzmeister), Anja Klinner und Renate Pfeifer

Mitarbeiter: Mirjam Mann (Geschäftsführung), Lisa Biehl (stellv. Geschäftsführung & „Informationen verbessern“), Hartmut Fels (Mitgliederbetreuung und Büro), Dr. Christine Mundlos (ACHSE-Lotsin an der Charité), Rania von der Ropp (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit), Saskia de Vries (Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit), Eike Jogger-Welz, Brigitta van Santen und Elisabeth Watermeier (Betroffenenberatung), Gertrud Windhorst (Begleitung NAMSE/Spiegel AGs) und Nora Hentzschel (Praktikantin Presse- und Öffentlichkeitsarbeit, Fundraising)