



Bundesminister für Gesundheit Daniel Bahr lobte die Arbeit der ACHSE beim Symposium in Berlin.

## 5. Tag der Seltenen Erkrankungen

Unter dem Motto „Selten, doch gemeinsam stark!“ fanden rund um den 29. Februar 2012 deutschlandweit Aktionen statt, um die Anliegen „der Seltenen“ bekannter zu machen. Denn nur wer um die Nöte weiß, kann auch helfen.

In 14 deutschen Städten kamen Betroffene, Ärzte und Politiker zusammen und informierten und diskutierten über Seltene Erkrankungen. Überall ließen sie rote ACHSE-Luftballons in den Himmel steigen, symbolisch für die „Anliegen der Seltenen“.

ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler verlieh den nach ihr benannten Forschungspreis für Seltene Erkrankungen an den Kinderarzt Dr. Oliver Semler. Er forscht an einer Therapie für die Glasknochenkrankheit.

ACHSE lud zu dem Symposium „Selten, doch gemeinsam stark – bessere Wege finden für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ ein. Selbsthilfe, Ärzte, Wissenschaftler und Bundesgesundheitsminister Daniel Bahr diskutierten rege und konstruktiv.

**IHRE SPENDE HILFT!**

ACHSE e.V.  
Bank für Sozialwirtschaft  
Spendenkonto 80 50 500  
BLZ 370 205 00

## Auktion „Seltener Gelegenheiten“ zugunsten der ACHSE

Zahlreiche Gäste aus der Berliner Gesellschaft und Wirtschaft sind der Einladung der ACHSE und der ACHSE Freunde am 23. Februar ins Hotel Adlon Kempinski gefolgt: Sie erlebten einen stimmungsvollen Abend mit einer mitreißenden Auktion. Wir sind dankbar und glücklich, dass der Abend uns und unserer Arbeit für Menschen mit Seltenen Erkran-



Die deutsch-kanadische Sopranistin Anna Maria Kaufmann beeindruckte nicht nur ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler mit ihrer klaren Stimme

kungen insgesamt 60.000 Euro eingebracht hat.

### Fakten

#### Seltene Erkrankungen

- Höchstens 5 von 10.000 Menschen sind von einer solchen Erkrankung betroffen.
- Es gibt über 6000 verschiedene Seltene Erkrankungen, sie sind überwiegend chronisch und unheilbar.
- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene, davon sind mehr als 3 Mio. Kinder.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente und Spezialisten sind rar.



„Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung haben eine besonders schwere Lebenssituation zu meistern. Für die Arbeit der ACHSE bitte ich Sie um Ihre Unterstützung.“

Eva Luise Köhler,  
Schirmherrin der ACHSE

achse Stimme  
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.  
Vors. Ass. jur. Christoph Nachtigäller

ACHSE e.V.  
c/o DRK-Kliniken Westend  
Spandauer Damm 130  
14050 Berlin  
Telefon 030/ 33 00 708-0  
info@achse-online.de  
www.achse-online.de  
Geschäftsführung Mirjam Mann  
Titelbild Johanna, Benedikt & Florian Ebert  
Fotos ACHSE Archiv  
Redaktion Rania v.d. Ropp, Anna Steger  
Layout Agentur Gänsewein, Berlin

ACHSE e.V. Spendenkonto  
Bank für Sozialwirtschaft  
Konto 80 50 500  
BLZ 370 205 00

### Impressum



5. Tag der Seltenen Erkrankungen „Rare but strong together“ – In ganz Deutschland fanden Aktionen für „die Seltenen“ statt – Seite 4



Auktion „Seltener Gelegenheiten“ – Prominente Lose kommen unter den Hammer: Gemeinsam den Waisen der Medizin wieder Hoffnung schenken – Seite 4

Ausgabe Nr. 01 / März 2012

# achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer



## Für ein Leben aus eigener Kraft

Drei lebensfrohe Geschwister, von denen zwei von der seltenen Stoffwechselerkrankung HPP betroffen sind. Mit weichem, porösen Knochenbau fällt ihnen das Laufen schwer. Eine starke Familie, der Rollstuhl und die Selbsthilfe tragen sie durchs Leben.





Liebe Freunde der ACHSE!

was willst Du werden, wenn Du groß bist? Zwei Berufe stehen ganz oben auf der Kinder-

Wunschliste: Fußballprofi und Primaballerina.

Florian und Johanna können von Tanzen und Ballspiel träumen – ausprobieren dürfen sie es nicht: zu groß ist die Gefahr eines Knochenbruchs.

Die Geschichte der Familie Ebert hat mich berührt. Gleich zwei der drei Geschwister sind von der seltenen Krankheit HPP betroffen. Mit welcher Lebensfreude die Kinder die Hürden des Alltags meistern, ist beeindruckend.

Rund vier Millionen Menschen in Deutschland sind von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Obwohl mehr als 6.000 Krankheitsbilder bekannt sind, haben die „Seltenen“ im Alltag mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. In der ACHSE unterstützen sie sich gegenseitig. Das Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen vermittelt die richtigen Kontakte und ermöglicht Orientierung im Labyrinth der Informationen.

Als Mitglied der ACHSE Freunde und Intendantin des Rundfunk Berlin-Brandenburg unterstütze ich gern diese wichtige Integrations- und Vernetzungsarbeit. Ich wünsche mir noch mehr öffentliche Aufmerksamkeit für die „Waisenkinder der Medizin.“ Wie schön, dass auch Sie den Seltenen nicht nur eine, sondern Ihre Stimme geben.

Ihre

Dagmar Reim

Dagmar Reim



## Für ein Leben aus eigener Kraft

Zwei der drei Kinder der Familie Ebert leben mit der Seltenen Erkrankung HPP. Eine Herausforderung für die ganze Familie.

Florian ist zweieinhalb und seine jüngere Schwester Johanna ein Jahr alt, als ihnen die gerade erst gewachsenen Milchzähne ausfallen. Daneben bemerkt die junge Mutter Christine Ebert, dass ihren Kindern das Laufen Lernen schwer fällt. Mit jedem Wachstumsschub fällt mehr auf, dass sich die Brustkörbe der Kleinkinder verformen. Verunsichert suchen die Eltern Rat und Hilfe bei verschiedenen Ärzten. Doch kein Facharzt bringt die verschiedenen Symptome zusammen.

Nach einem halben Jahr und einer Odyssee von Klinik zu Klinik treffen die Eberts auf einen Oberarzt an der Uniklinik Tübingen, der sich an die Seltene Erkrankung erinnert: *Hypophosphatasie, kurz HPP, ist eine genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung.* Der Mangel an dem Enzym

Phosphatase führt zu einer ungenügenden Mineralisation der Knochen: sie sind weich und spröde, das führt leicht zu Knochenbrüchen und Verformungen. In der Regel ist auch das Wachstum eingeschränkt: Die Betroffenen sind minder- oder kleinwüchsig.

Diese Diagnose nimmt den jungen Eltern zwar die Ungewissheit, die mit großen Ängsten und dem Gefühl des Alleinseins einherging. Nun jedoch stehen sie vor neuen Herausforderungen, denn HPP zählt selbst unter den Seltenen Erkrankungen zu den seltenen und ist bis heute kaum erforscht: nur rund 70 – 100 Betroffene sind in Deutschland bekannt. Es gibt keine ursächlichen Therapien. HPP ist nicht heilbar.

Frau Ebert begibt sich selbst auf die Suche nach mehr Informationen, die ihr die Ärzte nicht geben kön-



Lange Strecken sind nur im Rollstuhl möglich: jede Bewegung belastet die Knochen von Johanna und Florian

nen. Sie stößt auf den Selbsthilfeverein HPP e.V. in Würzburg. Mit nur 70 Mitgliedern gehört auch dieser zu den Kleineren im ACHSE Netzwerk. Für die Betroffenen ist er eine große Stütze:

*„Der Verein gibt uns viel, denn die Selbsthilfegruppe unterstützt uns mit wertvollen Informationen und bietet die Möglichkeit zum Austausch unter den Betroffenen. Gleichzeitig versuchen wir, gemeinsam die Forschung voranzutreiben und die Krankheit in der Öffentlichkeit bekannter zu machen.“* Über ein Forum im Internet tauschen sich die Mitglieder aus und teilen hilfreiche Erfahrungen

über Verlauf, Perspektive und Umgang mit der Erkrankung im Alltag.

Sichtbar ist die HPP bei Florian und Johanna vor allem an Händen, Beinen, Brustkorb und Kopf. Beide Kinder kämpfen mit sehr häufigen Infekten und Schmerzen in den Beinen. Durch Physio- und Ergotherapie sowie Heilpädagogik versuchen die Eberts, die Muskulatur der Kinder zu stärken. Das ist die einzige Möglichkeit, die fragilen Knochen zu stabilisieren, damit die Kinder noch so lange wie möglich ein wenig Mobilität behalten. *„Gerade bei den Jungs geht es immer um schnel-*

*ler, höher, weiter, da kann Florian einfach nicht mithalten“*, so Christine Ebert. Von den Mitschülern wird er oft ausgelacht und gehänselt: der 8-Jährige hadert mit sich und seiner Erkrankung.

Johanna hat noch mehr mit den Symptomen der HPP zu kämpfen als ihr Bruder: sie ist sehr klein und hat sich bereits ein Bein gebrochen. Nur sehr kurze Strecken kann sie aus eigener Kraft laufen, sonst ist sie auf ihren Rollstuhl und die Hilfe ihrer Mitmenschen angewiesen.

Das Jüngste der drei Ebert-Kinder, der fünfjährige Benedikt, ist nicht von der HPP betroffen und muss trotzdem mit ihr leben: sehr uneigennützig steckt er im Alltag oft zurück und nimmt Rücksicht auf seine beiden älteren Geschwister.

*„Für die Zukunft hoffen wir, dass die HPP weiter erforscht wird und ein Medikament für unsere Kinder und natürlich alle anderen Patienten entwickelt wird. Wir wünschen uns, dass unsere Kinder trotz der Erkrankung ihren Platz in unserer Gesellschaft finden und viele ihrer Träume verwirklichen können.“* ■

## Das bewegt die ACHSE!

ACHSE ist ein Netzwerk aus Selbsthilfeorganisationen von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

*Die „Waisen der Medizin“ nicht allein lassen*

In Deutschland leben rund 4 Millionen Menschen, die an einer der über 6000 Seltenen Erkrankungen leiden. Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen stellen die Betroffenen krankheitsübergreifend vor die gleichen Probleme und Herausforderungen: Lange Diagnosewege,

Odysseen durch Arztpraxen, kaum Informationen, Experten oder Therapien. Heilungschancen gibt es nur selten. Die Selbsthilfe bietet hier eine große Stütze.

*Betroffene werden zu Experten: „Hilfe zur Selbsthilfe“*

Die Selbsthilfevereine leisten nicht nur gegenseitige emotionale Unter-

stützung und helfen bei der Bewältigung der meistens chronischen Erkrankungen. Sie knüpfen ein Netz aus Informationen, Experten und Wissenschaftlern. Darauf können Betroffene zugreifen und ihre eigenen Erfahrungen verfügbar machen, um anderen zu helfen.

*ACHSE – „den Seltenen eine Stimme geben“*

ACHSE ist nicht nur Anlaufstelle von Hilfe suchenden Patienten. Sie bündelt die Interessen der Betroffenen

und tritt für sie ein: in Politik und Gesellschaft, in Wissenschaft und Forschung. Nur gemeinsam können wir erreichen, dass Patienten mit einer Seltenen Erkrankung in unserem Gesundheitssystem nicht mehr allein gelassen werden. ■



*„Seltene Erkrankungen sind oft sehr komplex und schwer zu diagnostizieren. Therapien sind rar und Heilungschancen gering. Die Versorgung von Betroffenen erfordert daher gute ärztliche Betreuung und die Einbindung der Selbsthilfe.“*

PD Dr. Arpad von Moers  
ACHSE Freund und Chef-  
arzt der Kinderklinik der  
DRK Kliniken Berlin