



### ACHSE Aktuell – September 2015

Liebe ACHSE-Mitglieder, liebe Freunde der ACHSE,



intensiv und produktiv waren sie, die vergangenen Monate, auf die wir nun zurückblicken. ACHSE hat für die „Seltenen“ politisch Präsenz gezeigt und die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen aktiv vorangetrieben. Den Zugang zu Patienteninformationen zu verbessern, ist dabei nur eines der wichtigen Anliegen, über das wir Sie in der neuen Ausgabe der ACHSE Aktuell informieren möchten. Um gute Informationen geht es auch im „se-atlas“, ein Projekt, das sich gut entwickelt. Trotzdem brauchen wir weiterhin Ihre Unterstützung: Ich möchte Sie deshalb erneut dazu aufrufen, den „se-atlas“ mit Ihren

Informationen zu füllen, denn davon lebt dieses Projekt. Mitmachen und teilnehmen lohnt sich natürlich immer, ob bei der anstehenden Mitgliederversammlung Mitte November oder einem weiteren interessanten Seminar der ACHSE Selbsthilfe Akademie, zu dem wir Sie herzlich einladen. Zu guter Letzt berichten wir von Aktionen und Veranstaltungen, auf denen wir die Öffentlichkeit über Seltene Erkrankungen und unsere Arbeit informieren konnten.

Ich wünsche Ihnen nun eine spannende Lektüre und einen wunderbaren Herbst.

Herzlich  
Ihr Dr. Andreas Reimann

### ACHSE bewegt die Politik

Unser Erfolg – der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – wird nur ein wirklicher Erfolg sein, wenn die darin vereinbarten Maßnahmen auch umgesetzt werden. ACHSE Vorstand und Geschäftsführung versuchen deshalb, beharrlich Einfluss auf die Politik zu nehmen, damit diese ihrer Verantwortung gerecht wird und die notwendigen Verbesserungen vornimmt.

Aus diesem Grund sprachen Dr. Andreas Reimann, Dr. Jörg Richstein, Turid Auweiler und Mirjam Mann sowohl bei Herrn Staatssekretär Karl-Josef Laumann als

auch bei dem Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe im Juni persönlich vor. Dabei wurde insbesondere über die Realisierung der Zentrumstruktur aus Referenz-, Fach- und Koordinationszentren sowie über die Förderung der Selbsthilfe gesprochen.

Mit dem Versorgungsstärkungsgesetz dürfen die Hochschulambulanzen Patienten mit schweren und komplexen Krankheitsbildern, wie z.B. Menschen mit Seltenen Erkrankungen, ambulant behandeln. Unter anderem durch das Engagement von (Fortsetzung auf S. 2)

### ACHSE auf Achse - kommende Termine 2015

**26.09.2015**

Sonderbeilage „Seltene Krankheiten“ im Magazin Der Spiegel erscheint

**10.10.2015**

Workshop „Aktionen zum Tag der Seltenen Erkrankungen – voneinander / miteinander lernen“ in Berlin (mit Turid Auweiler, Lisa Biehl und Bianca Paslak)

**14.10.2015**

DGIM Herbstsymposium „Seltene Erkrankungen – Besondere Herausforderungen“ in Berlin (mit einem Vortrag von Dr. Christine Mundlos)

**14.-17.10.2015**

„Rehacare“ in Düsseldorf (ACHSE ist durch Hartmut Fels und mit einem Stand vertreten)

**13.-14.11.2015**

ACHSE Mitgliederversammlung und Fachtagung in Hohenroda

**27.-28.11.2015**

Seminar „Internationale Vernetzung“ der ACHSE Selbsthilfe Akademie in Berlin (mit Mirjam Mann und Gertrud Windhorst)

## ACHSE bewegt die Politik



(Fortsetzung von S. 1)

ACHSE wurde verhindert, dass diese Erweiterung des Angebots direkt wieder durch eine Begren-

zungsregelung eingeschränkt wird: Der Spitzenverband der gesetzlichen Krankenversicherung und die Deutsche Krankenhausgesellschaft sollen nun doch nicht festlegen wie viele ambulante Behandlungen für Forschung und Lehre erforderlich sind.

Auch zu den **Entwürfen des Krankenhaus-Strukturgesetzes (KHSG) hat ACHSE Stellung** bezogen.

Durch unsere vorherigen Bemühungen wurden die Zentren für Seltene Erkrankungen explizit in der neuen Zuschlagsregelung für besondere Aufgaben erwähnt. Dies könnte ein erster Schritt zu einer angemessenen Finanzierung sein, die eine NAMSE-Zentren-Struktur erst ermöglicht. Leider wurde die Bedingung gestellt, dass die besonderen Aufgaben eines Zentrums in dem jeweiligen

Krankenhausplan des Landes ausgewiesen werden. ACHSE befürchtet, dass dies die Prozesse so stark verkompliziert, dass solche Zuschläge in der Praxis gar nicht erst ausverhandelt werden.

**Unser Ziel ist es, dass in Zukunft alle durch NAMSE zertifizierte Zentren Zuschläge erhalten** und zwar ohne dass sie in die Landeskrankenhausplanung aufgenommen werden müssen. Da die Zertifizierung auch ein Qualitätsmerkmal ist, soll der Zuschlag nur für die zertifizierten Zentren gelten.

Mirjam Mann hat für ACHSE an der Anhörung im Bundestag teilgenommen, um diese Forderung zu unterstreichen. Durch die knappbemessene Zeit, die für diese Anhörungen zur Verfügung steht, konnte das Thema nur nach dem offiziellen Teil bei den Abgeordneten angesprochen werden.

Politische Arbeit braucht einen „langen Atem“ - wir bleiben dran!

---

## Den Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern

Mit dem Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ möchte ACHSE das Patientenwissen ihrer Mitgliedsorganisationen Ärzten und anderen Therapeuten, aber auch Betroffenen leichter zugänglich machen. Und dazu, liebe Mitglieder, benötigen wir Ihre Hilfe.

Für Betroffene, Ärzte und andere Therapeuten ist es gleichermaßen wichtig, dass die wenigen, qualitätsgeprüften Informationen für „Seltene Erkrankungen“ auf einer zentralen Informationsplattform im Internet verfügbar sind. Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wurde festgehalten, dass Orphanet auch in Deutschland als zentrale Informationsplattform für Seltene Erkrankungen etabliert werden soll. Daher möchte ACHSE dort auch das Erfahrungswissen der Selbsthilfe und damit der Betroffenen zugänglich machen. Die patientenorientierten Krankheits-

beschreibungen, die im ACHSE-Netzwerk erarbeitet wurden, sind fast ausnahmslos im Dialog zwischen Betroffenen und spezialisierten Ärz-

ten entstanden. Sie enthalten wertvolle Zusatzinformationen, die vielen Ärzten und anderen Therapeuten, Pflege- und Fachkräften nicht bekannt sind. Ihre gute Lesbarkeit erleichtert gerade auch nicht spezialisierten Ärzten, aber auch anderen Informationssuchenden den Zugang zu Informationen über Seltene Erkrankungen.

Damit wir Ihre Krankheitsbeschreibung auf Orphanet einbinden können, benötigen wir die Information als Worddokument.

(Fortsetzung auf S. 3)



(Fortsetzung von S. 2)

**Bitte achten Sie darauf, dass die Krankheitsbeschreibung mindestens folgende Elemente enthält:**

- das Erstellungsdatum, das möglichst nicht länger als 5 Jahre zurück liegen darf
- die Namen der Autoren und die des wissenschaftlichen Beirats oder des medizinischen Experten, die die Krankheitsbeschreibung überprüfen
- Angaben der zugrundeliegenden Quelle
- weiterführende Links und Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen

Um dem Qualitätsstandard zu genügen, den das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und ACHSE als eine Maßnahme des Nationalen Aktionsplans entwickelt hat, sollte die Krankheitsbeschreibung zudem folgende Kriterien erfüllen:

- Hintergrundinformationen zur Krankheit, zum Beispiel: Häufigkeit, Krankheitsanzeichen, Risikofakto-

ren, Auslöser auf den Alltag oder Heilungschancen

- Informationen zu wichtigen Untersuchungs- und Behandlungsverfahren
- Hinweise im Umgang mit der Erkrankung (nach der Devise "Was Sie selbst tun können")
- und: der Suchraum der Recherche sollte möglichst nicht länger als 5 Jahre zurück liegen.

Ihre Krankheitsbeschreibung senden Sie bitte an Gertrud Windhorst, [gertrud.windhorst@achse-online.de](mailto:gertrud.windhorst@achse-online.de), die Ihnen unter 030/3300708 - 27 für Ihre Fragen gern zur Verfügung steht.

**Zu u.a. diesem Projekt werden wir Sie ausführlicher auf der Fachtagung am 14. November informieren – im Anschluss an die Mitgliederversammlung.**



Wir danken dem BKK Dachverband e.V., der das Projekt unter-

Dachverband stützt!

## Selbsthilfe hilft einander - Machen Sie mit!

Mit dem Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ möchte ACHSE das große Wissen innerhalb ihres Netzwerkes allen Mitgliedsorganisationen besser zugänglich machen und Sie bei konkreten Problemen im Vereinsalltag gezielter unterstützen. D.h. ACHSE-Mitglieder können sich mit ihren Fragen zu besonderen und schwierigen Problemen, die sie im normalen Arbeitsablauf und mit ihrem internen Know-how nicht lösen können, direkt an die ACHSE-Geschäftsstelle wenden. Wenn wir Ihre Fragen nicht direkt beantworten können, bitten wir Personen aus unseren Mitgliedsorganisationen gezielt um Hilfestellung, suchen Rat bei den Freunden der ACHSE und den Mitgliedern des ACHSE-Vorstandes oder befragen Experten, die ihr Wissen der ACHSE unentgeltlich zur Verfügung stellen. Die Antworten auf Ihre anonymisierten Fragen stellen wir Ihnen, je nachdem wie komplex sie sind, als ACHSE MEMO oder als ACHSE INFOBLATT in unserem Intranet bereit. ACHSE berichtete an dieser Stelle mehrfach über das Projekt. In unserem Intranet finden Sie zurzeit MEMOS, die Fra-

gen wie „Was muss aus rechtlichen Gründen unbedingt im Impressum unserer Website stehen?“, „Dürfen wir Personen mit Wohnsitz im Ausland und/oder ausländischer Staatsbürgerschaft als Mitglied aufnehmen?“ oder „Welche Aufgaben hat ein wissenschaftlicher Beirat?“ beantworten. INFOBLÄTTER haben wir unter anderem zur „Grenzüberschreitenden Versorgung“, zur „Bildung von Rücklagen“ oder zur „Erstattung von Fahrtkosten“ erstellt. Im Oktober wird das ACHSE INFOBLATT „Welche Versicherung abzuschließen sinnvoll ist, bevor/wenn ich mit einer seltenen chronischen Krankheit diagnostiziert bin?“ fertig gestellt.

**Bringen Sie sich ein, stellen Sie Fragen zu Problemen aus Ihrem Vereinsalltag, die Sie im normalen Arbeitsablauf nicht lösen können:**

[selbsthilfe-hilft-einander@achse-online.de](mailto:selbsthilfe-hilft-einander@achse-online.de).



Wir danken dem AOK Bundesverband, der das Projekt unterstützt!

## Der se-atlas braucht Ihre Unterstützung!

**Der se-atlas wächst und wird ständig verbessert:** Mitte September erfolgte ein Update, das für eine Vereinfachung der Bedienung, eine leichtere Zuordnung der Suchbegriffe und eine bessere Nachvollziehbarkeit der Suchtreffer sorgt. Außerdem wurde ein Redaktionsteam gegründet, das bei den Projektpartnern, der Universitätsmedizin Mainz, bei Orphanet, dem Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen und dem Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen bis Ende des Jahres die Datenübertragung und -eingabe vorantreibt. Wir möchten dies zum Anlass nehmen, Sie, liebe Mitglieder, zur Mitwirkung an dem se-atlas aufzurufen. Helfen Sie mit, dass der se-atlas an Qualität gewinnt und bestätigen Sie die Versorgungseinrichtungen, in denen Ihre Erkrankungen angemessen behandelt werden. Mit Ihrer Bestätigung, dem so-



genannten Stempeln - eine Art Gütesiegel - geben Sie den Nutzern des se-atlas zu erkennen, welche Versorgungseinrichtung für welche Erkrankung aus Sicht der Patienten relevant ist. Wenn Sie eine medizinische Einrichtung kennen, die „Seltene Erkrankungen“ behandelt und (noch) nicht im se-atlas gelistet ist, teilen Sie uns bitte ihren Namen und die Internetseite der Versorgungseinrichtung mit. Wir sorgen anschließend dafür, dass die Daten in den se-atlas eingegeben und vor ihrer Veröffentlichung von der Versorgungseinrichtung freigegeben werden. **Nutzen Sie die Möglichkeit, machen Sie Ihre Erfahrungen im se-atlas sichtbar und helfen Sie damit anderen, die passende Versorgungseinrichtung zu finden.**

Frau Windhorst hilft Ihnen weiter: Tel.: 030/3300708-27  
E-Mail: [gertrud.windhorst@achse-online.de](mailto:gertrud.windhorst@achse-online.de)

## Die ACHSE Selbsthilfe Akademie lädt zum Seminar

**„Warum ist Internationale Vernetzung für die Seltenen wichtig und wie macht man das?“ – Darum geht es im Seminar der ACHSE Selbsthilfe Akademie am 27./28. November in Berlin-Mitte, im Hotel Tryp.**

Viele unserer Mitgliedsorganisationen möchten sich international vernetzen, um den Zugang zu Informationen und Behandlungen ihrer Erkrankung zu verbessern, den Austausch zu fördern und die wissenschaftliche und klinische Erforschung ihrer Erkrankung voranzutreiben. Keine leichte Aufgabe, wie sich oft schnell herausstellt.

**Im Seminar gehen wir auf Fragen ein wie:** Wann ergibt es Sinn, eine internationale Kooperation einzugehen? Wann ist es zweckvoll, einen Dachverband oder einen gemeinsamen Verein zu gründen? Wie gehe ich das an? Welche juristischen Aspekte muss ich dabei berücksichtigen? Mit welchen Problemen ist zu rechnen und wie können diese gelöst werden?

Vertreter von ACHSE-Mitgliedsorganisationen, die bereits international tätig sind, berichten von ihren Erfahrungen und den jeweiligen Herausforderungen.



**Anja Helm von EURORDIS** wird über die Angebote unseres europäischen Dachverbands informieren und uns ihre Erfahrungen schildern.



**Dr. Daniel J. Fischer, Rechtsanwalt,** wird die rechtlichen Themen erörtern, die bei einer internationalen Zusammenarbeit zu berücksichtigen sind. (Bankkonten, Haftungsverfahren, anwendbares Recht, etc.).

Und wie immer gibt es in diesem ACHSE Seminar Raum für Fragen und Erfahrungen unserer Teilnehmerinnen und Teilnehmer.

Es sind nur noch wenige Plätze verfügbar. **Melden Sie sich bitte an bei:** Hartmut Fels, [hartmut.fels@achse-online.de](mailto:hartmut.fels@achse-online.de) oder Gertrud Windhorst, [gertrud.windhorst@achse-online.de](mailto:gertrud.windhorst@achse-online.de)

## InterPoD: Interdisziplinäre Kompetenzzentrum Projekt Patienten ohne Diagnose

Halbzeit bei dem von der Robert Bosch Stiftung geförderten Projekt zur Erkennung chronischer seltener Erkrankungen am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB): Seit Anfang 2014 bietet das ZSE an der Uniklinik Bonn eine zentrale Anlaufstelle an für Patienten mit bisher nicht diagnostizierten Erkrankungen. Basierend auf einem Stufen-Schema werden den Anfragenden nach Sichtung und Prüfung ihrer Unterlagen und Befunde Vorschläge für die weitere Vorgehensweise zur Abklärung ihrer Symptome gemacht. Hierfür sind ein Facharzt sowie Medizinstudenten in höheren Semestern verantwortlich, die darüber hinaus bei Bedarf die Expertise einer interdisziplinären Fachkonferenz einholen. Ziel des Projektes ist es, bei Patienten ohne klare Diagnose eine zutreffen-



de Diagnose zu stellen.

**ACHSE ist Partner des Projektes und stellt im Rahmen dessen in allen Schritten die Patientenorientierung sicher.** Dies erfolgt u.a. mit Hilfe eines Fragebogens für Patientenzufriedenheit, um die Abläufe in der interdisziplinären Kompetenzzentrum zu evaluieren. Anhand von 16 Fragen behandelt der 3-seitige Fragebogen den Kontakt/Zugang zu InterPoD, den Umgang mit erforderlichen Unterlagen (Arztberichte, Fragebogen InterPoD), die Empfehlungen an den/die Patienten/in zur weiteren Vorgehensweise sowie deren persönliche Einschätzung zum Verfahren. Der Fragebogen ist seit dem Frühjahr 2015 im Einsatz. Zwischenauswertungen werden zur Feinjustierung des Fragebogens genutzt. Die Endauswertung wird zum Projektende im Dezember 2016 stattfinden.

## Projektstarts im Herbst

Im Herbst starten zwei neue Projekte, die durch die Robert Bosch Stiftung gefördert werden und an denen ACHSE beteiligt ist.

**„Patienten für Patienten: Qualifizierte Peer-Beratung und Selbstmanagement für Patienten mit seltenen chronischen Erkrankungen“** hat zum Ziel, Patienten in der Bewältigung und im Management ihrer chronischen Erkrankungen zu unterstützen - und zwar durch Entwicklung und Evaluation:

- eines Selbstmanagement-Manuals für Patienten und Angehörige
- eines Beratungs-Leitfadens für die Peer-Berater
- von Supervision und gezielten Schulungen der Berater (Multiplikatoren-Schulungen).

Das Projekt des „Universitäres Centrum für Seltene Erkrankungen (UCSE)“ am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) steht unter der Leitung von Prof. Dr. Bernd Löwe, Direktor am Institut und Poliklinik für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie.

Ein internetbasiertes psychologisches Interventionsprogramm ist das **„Web-basierte Elternprogramm (WEP-CARE): Unterstützung der Krankheitsbewältigung für Eltern von Kindern mit seltenen Erkrankungen“** des Universitätsklinikums Ulm, unter der Leitung von Prof. Dr. Lutz Goldbeck, Leiter der Sektion Psychotherapieforschung und Verhaltensmedizin ist. Damit sollen Eltern von Kindern mit Seltenen Erkrankungen bei der Krankheitsbewältigung unterstützt und so die psychische Belastung der Eltern reduziert und indirekte positive Effekte auf die betroffenen Kinder erzielt werden.

Über beide Projekte werden wir nicht nur berichten, sondern Sie zu gegebener Zeit fragen, wer von Ihnen oder aus Ihren Organisationen Interesse hat, mitzuwirken. **Ein Großteil der entwickelten Materialien oder der Methodik ist nach Projektende für und in der Selbsthilfe nutzbar.**

## 18. Hauptstadtkongress "Medizin und Gesundheit"

Der 18. Hauptstadtkongress "Medizin und Gesundheit", Neben der Möglichkeit, sich in 180 Einzelveranstaltungen über die neuesten Entwicklungen auf dem Gesundheitsmarkt zu informieren, bot der Kongress vor allem wieder viel Raum, sich zu vernetzen – einer der wichtigsten Gründe für die Geschäftsführerin von ACHSE, Mirjam Mann, an einem Tag mit dabei zu sein.

Der 18. Hauptstadtkongress "Medizin und Gesundheit", stand ganz im Zeichen von Versorgungsstärkungsgesetz, Pflegestärkungsgesetz I und II, Präventionsgesetz, der Qualitäts-offensive und der großen Krankenhausfinanzierungs-Reform. Diskutiert wurde u.a., auf welche Konsequenzen sich Akteure im Gesundheitswesen in Zukunft einstellen müssen.



Den thematischen Schwerpunkt des Kongresses beschwor Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe gleich in seiner Eröffnungsrede: Die Digitalisierung in der Medizin, deren Umsetzung dringend in die Hand genommen werden müsse, Stichwort eHealth-Projekte wie die „Gesundheitskarte“.

Insgesamt kamen 8.150 Gesundheitspolitiker, Vertreter aus Pflege und Medizin sowie Manager aus Kliniken, Gesundheitsunternehmen und Verbänden zu dieser Leitveranstaltung der Gesundheitsbranche.

Allen, die sich für die Inhalte interessieren,



empfehlen wir den Blog zum Hauptstadtkongress: [hauptstadtkongress-blog.de/](http://hauptstadtkongress-blog.de/)

### ACHSE Unternehmensforum –

#### Regelmäßiger Austausch mit der pharmazeutischen Industrie

Schon seit mehreren Jahren tauscht sich ACHSE regelmäßig im Rahmen des „ACHSE Unternehmensforums“ mit Vertretern pharmazeutischer Unternehmen aus. Beiden Seiten geht es darum, verschiedene Themen, die für die „Seltenen“ relevant sind, aus den jeweiligen Blickwinkeln zu beleuchten und voneinander zu lernen.

Das Thema am 9. Juni 2015 in den Berliner Räumen des TMF e.V. lautete „Der Weg des Patienten durch das Gesundheitssystem – wie kann die pharmazeu-



tische Industrie ihn begleiten und unterstützen?“

Welche aktuelle, aber auch zukünftige Versorgungskompetenz von der Pharmazeutischen Industrie vorgehalten werden kann, welche Rolle dabei dem Patienten zukommt und worin Hürden und Gefahren für die jeweiligen Vorgehensweisen bestehen, wurde von den 17 Teilnehmern angeregt erörtert. Einig war man sich am Ende, dass es dazu weiterer Auseinandersetzung und Vertiefung der Thematik bedarf .

## Neuigkeiten von unseren internationalen Partnern

**EURORDIS Membership Meeting:** die europaweite Expertise gebündelt Mehr als 250 Aktive aus aller Welt folgten Ende Mai der Einladung zur internationalen Mitgliederversammlung von EURORDIS nach Madrid. ACHSE-Lotsin Dr. Mundlos und Ehrenvorstand Christoph Nachtigäller reisten aus Deutschland an. Drei Tage lang wurden Themen für und mit Menschen mit Seltenern Erkrankungen diskutiert – im Rahmen eines interessanten und intensiven Tagungsprogramms. Es war ein alles in allem fröhliches, lebhaftes, lautes, gut besuchtes und professionell organisiertes tolles Ereignis.



Wie immer ist eine Fülle an Themen diskutiert worden, einige möchten wir hier kurz vorstellen.

Große Aufmerksamkeit für die **Europäischen Referenz Netzwerke (ERN)**: Hierbei geht es darum, auf die europäische Ebene zu heben, was mit den Nationalen Aktionsplänen erreicht werden soll, nämlich, strukturiert Versorgung und Forschung für Patienten mit Seltenern Erkrankungen innerhalb der einzelnen europäischen Länder zu organisieren. In diesen ERNs soll zukünftig grenz- und krankheitsübergreifend

und für den Patienten nutzbringend eingesetzt werden. Die erste Ausschreibung zur Bewerbung um zukünftige ERNs wird Ende 2015 von der Europäischen Union veröffentlicht.

„Rare Diseases go global“: So könnte das Motto für die Bestrebungen von „Rare Diseases International“ lauten: Quer über den Globus verteilt haben sich die nationalen Allianzen einiger Staaten (Frankreich, USA, Canada, Japan, China, Indien u.a.) unter der Federführung von EURORDIS zusammen gefunden, mit dem Ziel, die Anliegen der Betroffenen von Seltenern Erkrankungen in den internationalen Fokus zu rücken (z.B. auf die Agenda der UN). Dafür ist zukünftig die Beteiligung und Unterstützung aus den EURORDIS-Mitgliedsreihen erwünscht und erforderlich. (Mehr Informationen: <http://bit.ly/1NJE0aP>)

**Datensicherheit:** Ein Thema, das heutzutage fast alle und das EU-Parlament im Besonderen beschäftigt, ist die **Datensicherheit**. Verschiedene Anläufe haben noch kein abschließendes Ergebnis gebracht. Die Diskussion, an der auch die Patientenseite beteiligt ist, hält an. Bis 2016 soll die Regulierung der Datensicherheit beschlossen sein und 2018 in den europäischen Mitgliedsstaaten implementiert werden.



**RareConnect erneuert sich:** Vor einigen Jahren wurde RareConnect von EURORDIS und NORD (dem US-amerikanischen Verband für Seltene Krankheiten) ins Leben gerufen, um einen Schutzraum zu schaffen, in dem alleinstehende Menschen und Familien, die von einer Seltenern Krankheit betroffen sind, sich kennenlernen, wichtige Erfahrungen austauschen und sich gegenseitig helfen können, hilfreiche Informationen und Anlaufstellen zu finden. Die **RareConnect-Gemeinschaft bleibt zwar bestehen, jedoch ändern sich demnächst die Partner und das Logo**. Außerdem bietet EURORDIS an, die RareConnect-Website in die jeweilige Landessprache der einzelnen Mitglieder zu übersetzen.

**Voneinander lernen:** Neben Podiumsveranstaltungen, gab es auf dem Membership Meeting die Möglichkeit, sich in zahlreichen Workshops (Fortsetzung S. 8)

(Fortsetzung von S. 7)

auszutauschen: Eine Gruppe widmete sich dem **Stand der Nationalkonferenzen, der Nationalpläne und deren Umsetzung**. Dabei wurde sehr deutlich, dass die Rahmenbedingungen der Gesundheitssysteme europaweit sehr verschieden sind und sich damit beispielhafte Vorgehensweisen nicht von Land zu Land übertragen lassen. Gemeinsam und aufbauend auf die Erfahrung von Ländern, die schon länger in dem Prozess sind, ist es aber vielleicht möglich, für einzelne Mitglieder probate Strategien zu erarbeiten. Mehr Infos auf [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)



Abschließend wollen wir noch einen kurzen Blick auf den Planungsstand zum Rare Disease Day 2016 werfen, der ebenso präsentiert worden ist. „Patient’s Voice“ wird als übergreifendes Thema der nächsten Jahre den Rare Disease Day (RDD) bestimmen. Auch auf internationaler Ebene wird – wie in Deutschland – schon auf Hochtouren kreativ gereimt, designed und geplant. Wir lassen uns überraschen: vom nächsten RDD-Poster, dem neuen Kurz-Video, das sich für TV-Spots eignen soll und den internationalen Aktionen. Natürlich werden alle nationalen Aktivitäten zum Tag der Seltenen 2016 auch auf der EURORDIS-Website abgebildet. Doch dazu wird es bald ausführlichere Informationen geben.

## ACHSE hat Eva Luise Köhler Forschungspreis 2016 ausgeschrieben



Feierliche Übergabe an Prof. Dr. Heymut Omran –  
Eva Luise Köhler Forschungspreisträger 2015

**Der Forschungsbedarf im Bereich der Seltenen Erkrankungen ist enorm hoch.** Mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis soll die Durchführung bzw. Anschubfinanzierung eines am Patientennutzen orientierten Forschungsprojektes im Bereich der Seltenen Erkrankungen ermöglicht werden. Das heißt: Das Projekt soll einen innovativen Beitrag zur Verbesserung von Diagnostik, Prävention, Therapie oder zur Ursachenforschung bei Seltenen Erkrankungen leisten und kurz-, mittel oder langfristig zur Verbesserung der Lebensqualität von Patienten beitragen. **Der Preis wird in enger Kooperation mit ACHSE vergeben.**

Zahlreiche Forscher sind der Ausschreibung am 6. Juli gefolgt und haben sich bis Anfang September für den Eva Luise Köhler Forschungspreis 2016 beworben. Die feierliche Auszeichnung des Preisträgers oder der Preisträger erfolgt voraussichtlich am 28. Februar 2016 in Berlin. In 2015 hat Eva Luise Köhler den Forschungspreis an das Team um Prof. Dr. Heymut Omran aus Münster vergeben - für seine Forschung zu den Ursachen der primären Cilien Dyskinesie. Erstmals vergab die Stiftung außerdem einen mit 15.000 Euro dotierten Anerkennungspreis für Nachwuchswissenschaftler.

Diesen überreichte die Schirmherrin von ACHSE an Dr. Stephan Lobitz von der Berliner Charité. Gemeinsam mit seinem Team plant er ein Projekt zur frühen Diagnostik der Sichelzellanämie.

Der Forschungspreis ist mit 50.000 Euro dotiert. **Er wird aus Anlass des Tages der Seltenen Erkrankungen vergeben und ist auch ein wichtiger Beitrag zu mehr Öffentlichkeit für die „Seltenen“:** Wissenschaft, Industrie und Gesellschaft werden darauf aufmerksam gemacht, dass die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen mit zu den vordringlichsten Aufgaben der Gesundheitspolitik gehören sollte.



## achse-central-Preis 2015 für Behandlungskonzept für Menschen mit Prader-Willi-Syndrom

Wir gratulieren dem Gewinner des diesjährigen achse-central-Preises: Ausgezeichnet wurde das Pädiatrische Zentrum am St. Bernward Krankenhaus Hildesheim, für sein ganzheitliches einzigartiges „**Behandlungskonzept für Menschen mit Prader-Willi-Syndrom**“.

Durch Veränderungen im Gehirn sind Menschen mit PWS kleinwüchsig, haben weniger Muskelmasse und schwächere Muskeln als gesunde Menschen. Außerdem haben sie ein gesteigertes Essbedürfnis. Heilen kann man diese chronische Erkrankung noch nicht. Unbehandelt sind es die Begleiterscheinungen einer Adipositas wie z.B. Herzprobleme, Diabetes, Nierenversagen, die schon im jungen Erwachsenenalter zum Tod führen können.

**Dagegen kämpft das Pädiatrische Zentrum Hildesheim an.** Die Symptome von PWS können nämlich positiv beeinflusst werden. Wichtig ist eine frühzeitige Behandlung, am besten direkt nach der Diagnose, die heute glücklicherweise schon kurz nach der Geburt des Kindes möglich ist.

Neben einer umfassenden individuellen medizinischen und psychologischen Versorgung der Patienten, werden Ernährungs- und Bewegungspläne erarbeitet. Die ganze Familie ist eingebunden, auch bei so prakti-

schen Fragen wie: Müssen wir den Kühlschrank abschließen? Müssen wir uns ab jetzt alle an eine strenge Diät halten?

Die Betreuung geht über die jährlichen Termine in der Klinik hinaus. Auch, weil Patienten aus ganz Deutschland, teilweise aus dem Ausland, das einzigartige Programm in Anspruch nehmen. Aktuell werden 300 Patienten mit PWS behandelt. Für sie stehen Frau Dr. Lämmer und ihr Team auch per E-Mail mit Rat und



Tat zu Seite. **Denn mit einer Seltenen Erkrankung zu leben, ist für die Betroffenen, aber auch die Angehörigen, schwer.** Seit 15 Jahren ist das Team um Frau Dr. Lämmer nun schon erfolgreich tätig und hat viele kleine Patienten zu normalgewichtigen jungen Menschen heranwachsen sehen.

Am Abend des 15. Juli wurde der Preis im Rahmen der Veranstaltung „Jazz after Work“ im Garten des St. Bernward Krankenhauses übergeben.

Rund 200 Gäste nahmen an dem Sommerfest teil, in dessen Mittelpunkt der medizinische Erfahrungsaustausch stand. Gleich zu Beginn des Festes nahm Dr. Constanze Lämmer, Pädiatrische Leiterin, den Preis entgegen und dankte ihrem Team für seine unermüdliche Arbeit. Mit üppigem Grillbuffet und stimmungsvoller „Dixie-Live-Musik“ kamen auch kulinarische und musikalische Genüsse nicht zu kurz und rundeten den Abend ab.

**Der achse-central-Preis** (ehemals „Versorgungspreis“) ist eine gemeinsame Auszeichnung von ACHSE und der Central Krankenversicherung AG. Der Preis wurde im Jahr 2011 ins Leben gerufen, um die schwierige Versorgungssituation von Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen langfristig und nachhaltig zu verbessern. Gefördert

werden innovative Behandlungskonzepte, die auf die besonderen Bedürfnisse in der Behandlung und Betreuung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen eingehen. Der Preis ist mit 10.000 Euro dotiert.

Fotos von der diesjährigen Verleihung finden Sie auf unserer Website:

[http://achse-online.de/cms/was\\_tut\\_achse\\_aerzte\\_therapeuten\\_vernetzen/versorgungspreis\\_2015.php](http://achse-online.de/cms/was_tut_achse_aerzte_therapeuten_vernetzen/versorgungspreis_2015.php)

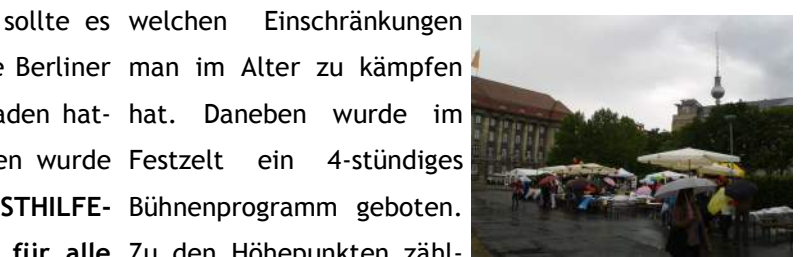
## Der Berliner SELBSTHILFE-TAG 2015

Bunt barrierefrei und für die ganze Familie sollte es werden. Das Straßenfest am 20. Juni, zu dem die Berliner Selbsthilfegruppen und -organisationen eingeladen hat-



ten. Das Versprechen wurde gehalten! Der SELBSTHILFE-TAG war ein Spaß für alle und weder Veranstalter noch Besucher ließen sich durch das unbeständige

Wetter von einer Teilnahme abhalten. Rund 40 Organisationen präsentierten sich und ihre Arbeit entlang des Rolandufers, viele boten tolle Mitmachaktionen an. So hatte die Lebenshilfe passenderweise Regenschirme zum Besprühen dabei. Teilnehmer konnten nachfühlen, wie es ist blind oder taub zu sein oder in einen Altersanzug schlüpfen, der nachempfinden lässt, mit



man im Alter zu kämpfen hat. Daneben wurde im Festzelt ein 4-stündiges Bühnenprogramm geboten. Zu den Höhepunkten zählten hier sicher der Rollstuhlтанz und die Modenschau für Menschen mit Kleinwuchs. ACHSE war natürlich mit einem Stand vertreten und konnte viele Interessierte über den Verein, zu „Seltene Erkrankungen“ und die Patientenselbsthilfe informieren. Besonders beliebt bei Kindern waren die roten ACHSE-Luftballons. Einige von ihnen taumelten noch lange nach Ende der Veranstaltung durch den aufgeklärten Berliner Sommerabendhimmel.



## Finale des Inklusionsfackellaufs in Berlin

Eine weitgereiste Fackel hat am 11. Juli Berlin erreicht. Ziel des Inklusionsfackellaufs war es, ein Zeichen für die Inklusion von Menschen mit Behinderung zu setzen, aber auch für all jene, die wegen ihres Alters, Geschlechts, ihrer Weltanschauung, Herkunft, Religion oder ihrer sexueller Identität benachteiligt werden.

ACHSE war beim Finale auf dem Potsdamer Platz in Berlin mit einem Stand vertreten. Das gesamte Team, unterstützt von Freunden und Mitgliedern, war dabei und hat über Seltene Erkrankungen, die Selbsthilfe und die Arbeit von ACHSE informiert und ist dabei auf reges Interesse gestoßen. Über die roten Ballons haben sich, wie immer, vor allem Kinder gefreut.

Die Inklusionsfackel war zum Auftakt der Aktion „Inklusion & Diversity“ von Sebastian Dietz, Paralympic-Goldmedaillengewinner im Diskuswerfen, am 10. Mai 2014 entzündet worden. Dietz war auch beim Fi-

nale in Berlin dabei. Initiator des Projekts ist das Netzwerk Inklusion Deutschland e.V. Seit April war die Fackel quer durch alle deutschen Landeshauptstädte gereist. Die letzte Etappe – von Potsdam nach Berlin – wurde mit einem großen Event abgeschlossen. Die Läuferinnen und Läufer, die Rollstuhlfahrerinnen und Rollstuhlfahrer wurden auf dem Potsdamer Platz mit einem bunten Fest empfangen – Tanzgruppen, Artisten und Performance-Künstler gestalteten das Bühnenprogramm. Jetzt trägt die Inklusionsfackel ihre Botschaft in die Welt hinaus. Mit dem Team von „Inklusion braucht Aktion“ besucht sie u. a. den Papst in Rom und die Paralympics in Rio.



## ELA und ACHSE suchen Mitbewerber aus dem Norden für eine tolle Benefizaktion

„Hand in Hand für Norddeutschland“ heißt die NDR-Spendenaktion, in der sich zur Weihnachtszeit im Rahmen einer Themenreihe, Hilfsprojekte aus Norddeutschland vorstellen und zu Spenden aufrufen.



**Die Bedingung:** Alle Projekte müssen im NDR-Sendegebiet beheimatet sein und einem gemeinsamen Dachverband angehören. „Das passt wie die Faust aufs Auge“, dachte sich ELA und möchte sich mit einem Hamburger Projekt und ACHSE als Dachverband für die Saison 2016 bewerben. Das Motto könnte lauten „Hand in Hand für die Seltenen“.

Da wir von ACHSE die Idee super finden und möchten, dass weitere fünf bis sechs „Nordlichter“ eine Chance erhalten, rufen wir Sie, unsere Mitgliedsorganisationen, zum Mitbewerben auf.

**Die Bewerbung muss enthalten:** Name, Anschrift und Sitz des Vereins, Ansprechpartner, Kontaktdaten und eine kurze Projektbeschreibung mit dem Spendenbedarf. Die Spendenprojekte müssen in Hamburg, Niedersachsen, Schleswig-Holstein und Mecklenburg-Vorpommern ansässig sein, ein klares Spendenziel haben und gut darstellbar sein. Es kann jedoch nur ein Projekt pro Erkrankung vertreten sein.

**Um Doppelungen zu vermeiden,** bitten wir Sie, liebe Verantwortliche der Mitgliedsorganisationen, diesen Aufruf in Ihre „Gruppen“ zu tragen und eine Vorauswahl zu treffen. **Bewerben Sie sich dann bitte mit EINEM Projekt bei uns. Schicken Sie uns Ihre Wahl bis zum 12. November an [Bianca.Paslak@achse-online.de](mailto:Bianca.Paslak@achse-online.de)**

Wir treffen dann eine Vorauswahl und informieren Sie, welche Projekte wir beim NDR-Kuratorium einreichen.

Für Ihre Fragen steht Ihnen Frau Paslak unter der 030/3300708-26 zur Verfügung.

---

## Wir sind mehr als eine Gemeinschaft – wir sind Freunde!

Freundschaft bewegt und trägt, so lautet das Motto des ACHSE Freundeskreis'. Menschen aus verschiedenen Bereichen des öffentlichen Lebens stehen ACHSE zur Seite: mit Ihrem Wissen, ihrer Expertise und vielen tollen Ideen. Bei der ACHSE-Charity-Auktion im Oktober 2014 ersteigerte ein Mitglied aus dem Freundeskreis eine „Seltene Gelegenheit“ mit der Theologin, Professorin und Autorin Dr. Margot Käßmann, die am 10. Juni endlich eingelöst werden konnte. Unser langjähriger ACHSE Freund Dr. Arpad von Moers und seine Frau Sibylle Miram stellten dankbarerweise für diesen sommerlichen und sehr besonderen Abend ihr Haus und ihren Garten zur Verfügung.

Angeregt diskutierten rund 20 geladene Gäste mit Frau Käßmann die Frage, wie sich das Leben gerade im Hinblick auf unsere Endlichkeit in der Fülle leben lässt. Ein interessanter, lebendiger Austausch über die Bedeutung

und den Stellenwert der Arbeit, unsere Möglichkeiten Glück zu finden und die Fähigkeit, im Alter mehr im Jetzt zu leben, folgte. „Das Ausschöpfen des Lebens geschieht eben nicht mit Geld und Erfolg, sondern ereignet sich in Lebenslust, Lebensfreude, Dankbarkeit. Es ist das, was nicht käuflich ist: Liebe, Beziehung, Vertrauen und Familie. Lebensfülle geschieht nicht über den Kopf, sondern über das Herz“, unterstrich Frau Käßmann.

Das Herz unserer ACHSE Freunde ist inspiriert, Menschen mit Seltenern Erkrankungen zu helfen! Wir von ACHSE sind sehr dankbar, Sie als feste Stütze an unserer Seite der Seltenen zu wissen. Mit engagierten Menschen können wir unserem Ziel „Bedürfnisse von Menschen mit einer Seltenern Erkrankung müssen gehört und berücksichtigt werden“ ein Stück näher kommen, denn nur gemeinsam können wir Etwas bewegen.



**Selbsthilfe trifft Pflege...**  
**am 9. und 10.10.2015 in Gera:** Wir möchten mit dieser gemeinsamen Tagung alle Personen, die das Thema Pflege als Versicherte, pflegende Angehörige oder Pflegefachkraft täglich betrifft, in Dialog bringen. Pflege hat einen unmittelbaren Bezug zu Gesundheit, Lebensqualität



**Neue Multimediabroschüre der ASBH:** Gemeinsam Spina bifida und Hydroce-

phalus sichtbarer machen: bei der ASBH Selbsthilfe gGmbH bestellt werden - gerne auch bis 100 Stück zum Verteilen.

und Teilhabe, aber mit den Veränderungen im Gesundheitssystem auch eine politische Dimension. Dem will dieses neue Tagungsangebot in Kooperation mit ASBH Selbsthilfe gGmbH - FgSKW Rechnung tragen.

phalus sichtbarer machen: bei der ASBH Selbsthilfe gGmbH bestellt werden - gerne auch bis 100 Stück zum Verteilen.

Spina bifida und Hydrozephalus sind in der Öffentlichkeit viel zu wenig bekannt. Das erfahren wir immer wieder. Mit der Multimediabroschüre kann und soll sich das ändern. Sie stellt bewusst nicht die medizinischen Aspekte in den Mittelpunkt, sondern Menschen, Botschaften und Bilder. Link teilen und [www.unserebrochuere.de/ASBH/MailView/](http://www.unserebrochuere.de/ASBH/MailView/) Spina bifida und Hydrozephalus sichtbarer machen. Die Broschüre gibt es auch gedruckt. Sie kann kostenlos

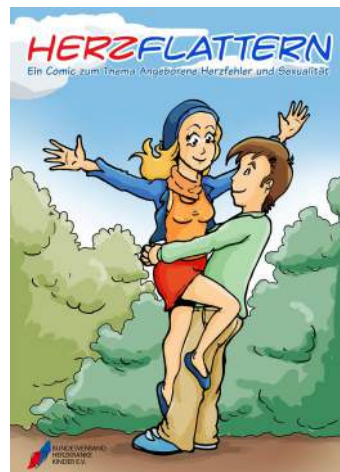


**Die Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft begleitet mehrere Forschungsprojekte** rund um die seltene Erkrankung Ataxie, von denen zwei aktuell in der Umsetzung sind. Es werden noch Studienteilnehmer gesucht! Mehr Infos: [www.ataxie.de](http://www.ataxie.de)

In diesem Jahr ist es uns endlich gelungen, das lange gewünschte **Projekt für Jugendliche und Junge Erwachsene des BV Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.** zu realisieren. Ein Wochenende im September in Berlin bietet den 12 Teilnehmern zwischen 17 und 25 Jahren Informationen, einen Workshop, geleitet von Prof. Wohlgemuth, sowie viel Zeit für gemeinsame Unternehmungen. Die Idee ist es, sich kennenzulernen und auszutauschen, Fragen zu stellen, zu erleben, wie andere mit ihrer Erkrankung umgehen und

zusammen zu feiern.

**Comic „Herzflattern“ :**



Wie fühlt es sich an verliebt zu sein, wenn ich gleichzeitig herzkrank bin? Darf ich Sex haben? Was muss ich bei der Verhütung beachten? Der Bundesver-

band **Herzranke Kinder e.V.** hat mit jungen Menschen mit angeborenen Herzfehlern (AHF) die Geschichte von Max und Lisa in einem Comic erzählt - voll hilfreicher Tipps zum Flirten, Freundschaft und Sex. Die herzranke Lisa verliebt sich in Max und weiß nicht, wie sie ihm von ihrem Herzfehler erzählen soll. Und wie ihr Körper reagiert, wenn „es“ passiert.



Um die **Lebens- und Behandlungssituation EMAH in Deutschland zu verbessern**, führten BVHK und JEMAH in Kooperation mit dem Nationalen Register AHF eine Onlinebefragung durch. Die Fragen zu Arztwahl, Schwerbehinderung, Bildungsstand oder Arbeitstätigkeit beantworteten 1.828 Patienten (1.051 Frauen und 777 Männer). Die Ergebnisse werden derzeit ausgewertet.

Mehr Infos: [www.bvhk.de](http://www.bvhk.de)



**Erstes dsai-Wochenende für Jugendliche mit angeborenem Immundefekt:**



Am Alfsee in Rieste stand neben Kartfahren und einem Grillabend vor allem der Austausch der Jugendlichen über Ihre Krankheit – sowohl untereinander als auch mit dem ebenfalls betroffenen Betreuer – auf dem Programm. Vieles,

was man nicht mit Eltern oder Freunden besprechen kann oder möchte, konnte in dieser Runde diskutiert werden. Die Jugendlichen gingen mit gestärktem Selbstbewusstsein und vielen Informationen und



Tipps nach Hause.

Sie waren sich einig: „Im nächsten Jahr treffen wir uns wieder!“

[www.dsai.de](http://www.dsai.de)

**Neue Forschungserkenntnisse für Menschen mit Hypophosphatasie:**



Die Diplombiologin Stephanie Graser veröffentlichte im Rahmen ihrer Promotion gemeinsam mit dem Team aus der Kinderklinik und dem König-Ludwig-Haus **neue Daten zur Bedeutung der Alkalischen Phosphatase für die Differenzierung von Nervenzellen.** Die Selbsthilfegruppe Hypophosphatasie unterstütz-

te diese Arbeit auch finanziell, da bei den Betroffenen dieser Seltenen Erkrankung eine intensive Diskussion darüber entstand, inwiefern der Enzymdefekt auch eine Auswirkung auf Nervenzellen im weitesten Sinn haben könnte. Das Enzym wird im Allgemeinen mehr mit dem Knochen in Verbindung gebracht. In der Tat ließ sich nun im Labor an einem Zelllinien-Modell nachweisen, dass das Enzym Alkalische Phosphatase die Nervenzell-Differenzierung beeinflusst. Diese Arbeiten sind

eine wichtige Voraussetzung für die weitere Aufschlüsselung solcher zu vermutender Effekte im Organismus und für die Klärung der Frage, ob Menschen, die an Hypophosphatasie erkrankt sind, auch mit Blick auf das Nervensystem Unterstützung benötigen. Die Fragen, die nun entstehen, beziehen sich sowohl auf die Signalverarbeitung im Zentralnervensystem als auch auf die Regulation von Muskel und Knochen durch Nervenzellen. Lesen Sie hier mehr:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26032516](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26032516)



**NCL-Stiftung erzielt 2. Platz beim Aspirin Sozialpreis 2015:** Das im Jahr 2009 gestartete Projekt „NCL macht Schule“ der NCL-Stiftung wurde im Rahmen des Aspirin Sozialpreises unter 97 Bewerbern als zweitbestes Hilfs- und Beratungsangebot im Ge-

sundheitswesen ausgezeichnet. Die Stiftung klärt SchülerInnen der Oberstufe über die Neuronale Ceroid Lipofuszinose (eine Art Kinderdemenz) auf und sensibilisiert sie fächerübergreifend für Seltene Erkrankungen. Die Lernpartnerschaften umfassen 5 Module, in

denen SchülerInnen die Genetik von Krankheiten, humangenetische Beratung, bioethische Diskussionen sowie die Durchführung einer Diagnostikmethode kennenlernen. Das Preisgeld wird für die bundesweite Etablierung des Projekts verwendet.



Die Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. informiert: Im Januar hat EUROMAC, ein europäisches Patientenregister für McArdle und andere neuromuskuläre Glykogenosen, die Arbeit aufgenommen:

[www.euromacregistry.eu](http://www.euromacregistry.eu)

Gesponsert von EUROMAC und dank der Zusammenarbeit mit der AGSD ist die Broschüre „Morbus McArdle - Medizinische Übersicht“ versendet worden, mit dem Ziel, Kenntnisse zu verbreiten und so vermehrt

wie frühere Diagnosen zu stellen.  
([www.glykogenose.de](http://www.glykogenose.de)).



Die IEB e.V. DEBRA Deutschland feiert vom 23.-25.10.15 ihr 30-jähriges Jubiläum in Freiburg im Breisgau. ACHSE gratuliert ganz herzlich!  
[www.ieb-debra.de](http://www.ieb-debra.de)



**Buchvorstellung:** Wie ein Unfall das Leben von Sonja Böckmann aus den Angeln hob. Syringomyelie ist eine seltene, unheilbare Krankheit, die selbst unter Medizinern wenig bekannt ist. Als Sonja Böckmann nach einem Autounfall unter Gleichgewichtsstörungen, Missempfindungen und ständi-

gen Schmerzen leidet, dauert es fast ein Jahr, bis erstmals die Krankheit bei ihr diagnostiziert wird. Anträge, Bescheide und juristische Auseinandersetzungen bestimmen ab da ihr Leben. Doch sie bleibt stark: Mit ihrem Buch



„Ungalahli Ithemba“ möchte sie nun auch anderen Menschen Mut machen, bei Schicksalsschlägen nicht zu resignieren.



**Viel versprechende Studien?** Das 18. Jahrestreffen der Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland wurde von zahlreichen Familien sehr positiv angenommen. Neben vielen nationalen sowie internationalen Wissenschaftlern waren auch Vertreter der Pharmaindustrie anwesend, die über neueste wissenschaftliche Erfolge in Hinblick auf zwei vielversprechende Studien bezüglich eines

neuen Wirkstoffes zur Bekämpfung von Niemann-Pick Typ C berichteten. Bislang ist Niemann-Pick in keiner auftretenden Form heilbar. „Es könnte der Schlüssel zum Erfolg sein oder doch nur eine Seifenblase, die schneller zerplatzt, als wir allesamt über die Rekrutierungskriterien für mögliche Medikamentenstudien fachsimpeln. Wonach wird es gehen? Wer wird ausgewählt? Wird alles gut gehen?“, so beschreibt die betroffene Mutter Jana Hirschfeld ihre

Ängste und Hoffnungen.



**Der Bundesverband für Brandverletzte entwickelt sich immer weiter:** So richten wir in diesem Jahr am 5. Dezember den Tag des Brandverletzten ein und starten in einigen Bundesländern mit Aktionen dazu. Mit einer Studie befragen wir derzeit unsere Mitglieder nach ihrer Ge-

sundheits-, Arbeits-, und Lebenssituation. Daten zur Gesundheitssituation sind ausgewertet und zeigen, dass Verbrennungen die Gesundheit doch langfristig beeinflussen. Zudem wollen wir die Zusammenarbeit mit den Verbrennungszentren intensivieren und dort Angehörigenprechstunden anbieten, sowie einen Besuchsdienst für Brandverletzte einrichten. Die Mitglieder, die sich dazu bereit erklärt haben, schulden wir. In der Öffentlichkeit vertreten sind wir

beim Tag der Niedersachsen, bei den Tagungen der Brandschutzerzieher, mit unserer Ferienpassaktion, sowie bei der EBA in Hannover und der DAV Tagung in Leogang uvm.

[www.brandverletzte-leben.de/](http://www.brandverletzte-leben.de/)



„Das Runde muss ins Eckige“ beim Rett-Benefiztag: In den Dienst der guten

Sache stellten sich am 13.06. in Hagen fast 50 Prominente aus Sport und Unterhaltung. Erdal Keser, Olaf Thon, Thomas Helmer, Thomas Berthold, Stefan Kretzschmar, Mickie Krause, Christian Keller, Hans Werner Olm, Claudia Kohde

-Kilsch uvm. kickten für das Rett-Dream-Team und die Traditionsmannschaft von Schalke 04. Insgesamt 2.500 Zu-

schauer verfolgten das Spiel. Auf der abendlichen Gala zeigten sich die Showgrößen ebenfalls

spendabel, sodass insgesamt 21.111 Euro für die Erforschung des Rett-Syndroms gesammelt wurden.



**GLANDULA**  
Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V. **veranstaltet vom 25.-27.9. seine 19. große überregionale Patiententagung** in Hamburg. Neben neuen Informationen sowie Tipps und Tricks zum Umgang mit den ein-

schlägigen Krankheitsbildern, vermittelt durch renommierte Experten, steht der Austausch zwischen den Patienten auf der Ta-

gesordnung. Am Freitag ist zudem eine spezielle Veranstaltung zum Krankheitsbild MEN 1 vorgesehen.

Mehr Infos unter:

[www.glandula-online.de/wissenswertes/veranstaltungen.html](http://www.glandula-online.de/wissenswertes/veranstaltungen.html)



Am 20.08. hat der G-BA die **Einführung eines flächendeckenden Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose in Deutschland** beschlossen. Jedes Neugeborene kann nun zukünftig auf Mukoviszidose untersucht werden. Die Testverfahren zum Neugeborenen-Screening basieren auf einem mehrstufigen System. Der Mukoviszidose e.V. hat etwa acht Jahre für die Einführung gekämpft.

Dr. Andreas Reimann, Vorsitzender ACHSE e.V., zu der Entscheidung: „Die Einführung des Neugeborenen-Screenings auf Mukoviszidose ist ein ganz wichtiger Schritt für mehr Lebensqualität und eine bessere Prognose bei dieser immer noch unheilbaren seltenen Erkrankung.“



**Die Deutsche Rheuma-Liga bietet vom 19. bis 26. November 2015 ein Expertenforum** zum Thema

„Schwangerschaft und Rheuma“ an. Ärzte und erfahrene Betroffene beantworten online Fragen von Ratsuchenden. Zudem können sich Interessierte untereinander austauschen. Mehr auf:

[www.rheuma-liga.de/forum](http://www.rheuma-liga.de/forum)

Alle zwei Jahre treffen sich aus aller Welt Menschen, die von Mukopolysaccharidosen (MPS) oder verwandten Krankheiten betroffen sind. Vom 14.-17. Juli 2016 ist die

deutsche MPS-Gesellschaft Gastgeber der **14. Internationalen MPS-Konferenz in Bonn**. Erwartet werden rund 1.000 Teilnehmer. Im Mittelpunkt des Symposiums stehen aktuelle Informationen aus Forschung, Therapie und klinischem Bereich sowie der internationale Austausch von Patienten, Eltern, Familien und Experten. Mehr unter: [www.mps2016.com](http://www.mps2016.com)



## „Auf Augenhöhe“

### Menschen mit Kleinwuchs präsentierten Modekollektion auf der „Fashion Week“ in Berlin

Spontaner Applaus brandete auf, als die acht jungen Frauen und Männer Sema Gediks Kollektion auf dem Laufsteg präsentierten. Dabei bestach die Kleidung im Vergleich zu den vielen schrillen Modellen der anderen Kollektionen vor allem durch ihre Schlichtheit. Die dezent gemusterten Sakkos, Sommerkleider, Hemden, Hosen und Shirts in Naturtönen, Dunkelblau oder Weinrot sind modern, chic, aus „Öko Fairtrade-Materialien“ und vor allem alltagstauglich - für Menschen mit Kleinwuchs.



„Auf Augenhöhe“ heißt diese Kollektion, die Sema Gedik für Menschen, die eben nicht die gängige Konfektionsgröße haben, entworfen und genäht hat. Von der Modeindustrie wird diese Zielgruppe bisher ignoriert. Ein Umstand, der sich vielleicht bald ändern wird. Die 25-jährige Sema Gedik ist eine von 15 ausgezeichneten Absolventinnen und Absolventen der Hochschule für Technik und Wirtschaft (HTW), die ihre Kollektionen im Rahmen der Fashion Week im Juli zeigen durften.

Rund 100.000 Menschen mit Kleinwuchs leben geschätzt in Deutschland. So auch Sema Gediks Cousine, die die Idee für die Kollektion zündete. Die junge Frau vermisste es, wie ihre Altersgenossinnen, Kleidung in einem Laden einzukaufen, die nicht erst für viel Geld umgenäht werden muss, aber trotzdem modisch ist.

Modische Kleidung, die passt, sollte für alle Menschen selbstverständlich sein, fand Sema Gedik.

Bei der Umsetzung ihrer Ideen unterstützt wurde und wird sie vom Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e.V.

250 Menschen mit Kleinwuchs hatte die angehende Designerin für ihre erste Konfektionstabelle vermessen.

Modell der ersten Stunde und mittlerweile Freundin ist Laura Christ. Seit 3 Jahren arbeitet sie mit, viele der Kleidungsstücke sind ihr auf den „Leib geschneidert“. „Auf Augenhöhe“ ist Lauras Herzensangelegenheit, denn in der Kollektion sieht die 19-Jährige einen Schritt in Richtung Inklusion. Fast hätte sie jedoch den Höhepunkt - die Präsentation auf dem Laufsteg im Zelt am Brandenburger Tor - verpassen müssen. Im Juli weilte Laura noch im Rahmen ihres Sozialen Jahres in Mexiko. Nach einem Telefonat zwischen ACHSE und dem Verein Herzenswünsche wurde dieser Herzenswunsch erfüllt und Laura Christs Flugticket bezahlt. Ein Glück für Sema Gedik und Laura, die in letzter Minute, zwar etwas müde, aber sehr dafür sehr glücklich, teilnehmen konnte.



Sema Gedik und Laura Christ auf dem Laufsteg der Fashion Week, Foto: ACHSE



**ACHSE knüpft an –  
vergangene Termine**

**28.05.2015**

EURORDIS Membership-Meeting (Christoph Nachtigäller, Dr. Christine Mundlos)

**09.06.2015**

ACHSE Unternehmensforum in Berlin (mit Dr. Andreas Reimann, Anja Klinner, Dr. Willibert Strunz, Mirjam Mann, Dr. Christine Mundlos)

**10.-12.06.2015**

18. Hauptstadtkongress "Medizin und Gesundheit" in Berlin (u.a. Geschäftsführerin Mirjam Mann war anwesend)

**18./19.06.2015**

„Pfizer-Patientendialog“ in Berlin (mit Lisa Biehl)

**20.06.2015**

Berliner Selbsthilfe-Tag 2015 (ACHSE-Stand: mit Hartmut Fels, Eike Jogwer-Welz, Marina Krüger, Bianca Paslak)

**11.07.2015**

Inklusionsfackellauf, Finale in Berlin (ACHSE-Stand: gesamtes ACHSE-Team war vertreten)

**15.07.2015**

achse-central-Preis-Verleihung, St. Bernward Krankenhaus Hildesheim (mit Dr. Christine Mundlos und Bianca Paslak)

**Fotoausstellung „Waisen der Medizin“ sucht neue Herberge**

Seit 2011 ist die Wanderausstellung „Waisen der Medizin – leben mit einer Seltenen Erkrankung“ erfolgreich in Deutschland unterwegs. Aktuell kann man die 38 Fotografien in der AOK-Zentrale in Halle (Saale) begutachten.

Wie lebt es sich mit einer chronischen, häufig voranschreitenden seltenen Erkrankung? Was sind die Hürden und Grenzen des Alltags? Welche Rolle spielt die Familie für den Patienten? Wie meistern die Menschen ihr Leben mit Ängsten und Beeinträchtigungen und bewahren sich gleichzeitig großen Mut, viel Kraft und eine tiefe Lebensfreude.

Eindringliche Bilder erzählen aus dem Alltag von Felix und Josephine und weiteren Kindern und Erwachsenen, die mit einer Seltenen Erkrankung le-

ben. Den Fotografinnen Verena Müller, Kathrin Harms und Maria Irl ist es gelungen, intime und berührende Momente festzuhalten.

**Derzeit suchen wir einen Ort, an dem die Ausstellung ab Mitte Oktober bzw. Anfang November 2015 gezeigt werden kann.** Wir freuen uns über Ihr Interesse.

Bitte melden Sie sich bei Bianca Paslak per Telefon 030/3300708-26 oder E-Mail [Bianca.Paslak@achse-online.de](mailto:Bianca.Paslak@achse-online.de)



**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.**

ACHSE e.V.

c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte Drontheimer Straße 39, 13359 Berlin  
Telefon: 030-3300708-0  
Fax: 0180-5898904  
E-Mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)  
[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

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

**Schirmherrschaft:** Eva Luise Köhler

**Vorstand:** Dr. Andreas Reimann (Vorsitzender), Dr. Jörg Richstein (1. stellv. Vorsitzender), Turid Auweiler (2. stellv. Vorsitzende), Dr. Willibert Strunz (Schatzmeister), Anja Klinner, Ute Palm

**Mitarbeiter:** Mirjam Mann (Geschäftsführung), Lisa Biehl (stellv. Geschäftsführung), Hartmut Fels (Leiter Verwaltung und Veranstaltungsorganisation), Marina Krüger (Mitgliederbetreuung und Büro), Eike Jogwer-Welz (Betroffenen- und Angehörigenberatung), Dr. Christine Mundlos (ACHSE-Lotsin an der Charité), Bianca Paslak (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit, Elternzeitvertretung), Stephanie Arndt (Fundraising und Spendenmanagement), Gertrud Windhorst (Projektmitarbeiterin)