



ACHSE Aktuell - Dezember 2014

Liebe ACHSE-Mitglieder,
liebe Freunde der ACHSE,



das Jahr neigt sich dem Ende zu, wir stehen kurz vor der besinnlichen Weihnachtszeit, in der wir gerne auf das vergangene Jahr zurückblicken und

uns erinnern: was hat sich in der „Gemeinschaft der Seltenen“ getan? Welche Projekte laufen, um die Lebens- und Versorgungssituation der Seltenen zu verbessern? Was steht für das kommende Jahr an?

Dieser ACHSE Aktuell wächst von Ausgabe zu Ausgabe: die Meldungen aus unserem Netzwerk zeigen (ab S. 8), wie vielfältig und engagiert Sie arbeiten. Wir können uns gegenseitig inspirieren und voneinander und miteinander lernen!

Das 10-jährige ACHSE-Jubiläum war ein Höhepunkt dieses Jahres: die ACHSE ist in den vergangenen Jahren kontinuierlich gewachsen, unsere Wirkungskraft in Politik und Gesellschaft steigt, unser Netzwerk in Wissenschaft und Medizin erweitert sich stetig. Nur gemeinsam konnten wir und können wir das erreichen. Ich freue mich sehr auf die kommenden Jahre, in denen ich als neuer ACHSE-Vorsitzender gemeinsam mit einem kompetenten Vorstandsteam, getragen von einem großen Netzwerk, die vielen Aufgaben angehen kann, um noch viel mehr für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erreichen. Nun wünsche ich Ihnen gesegnete Weihnachten und ein glückliches, energiegeloses und zuversichtliches Jahr 2015,

Ihr
Dr. Andreas Reimann

ACHSE auf Achse - kommende Termine 2014

12. Dezember 2014: Eröffnung Fotoausstellung „WAISEN DER MEDIZIN“ bei AstraZeneca in Wedel mit Mirjam Mann, Patricia Carl (BKMf e.V.) und Rania von der Ropp; bis Ende Januar öffnet AstraZeneca seine Pforten für Ausstellungsbesucher

21. Januar 2015: NAMSE-Sitzung der AG

„Rechtsform und Finanzierung“ mit Andreas Reimann und Mirjam Mann

02. Februar 2015: Fotoausstellungseröffnung „WAISEN DER MEDIZIN“ am Städtischen Klinikum in Dessau mit Rania von der Ropp

04. Februar 2015: Forum Institut „Orphan Diseases im nationalen und internationalen Spannungsfeld“ in Berlin mit einem Vortrag von Christine Mundlos (ACHSE-Lotsin)

25. Februar 2015: Parlamentarischer Abend-Ausrichter ACHSE in Berlin mit ACHSE-Vorstand, Mirjam Mann (ACHSE), Lisa Biehl (ACHSE)

26. Februar 2015: Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreis

28. Februar 2015: Tag der Seltenen Erkrankungen

10 Jahre ACHSE! Das große Jubiläum im Rückblick

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. feierte am 25. September 2014 ihr 10-jähriges Jubiläum in der Berliner Kulturbrauerei - unter dem Motto „Selbsthilfe bewegt - Fortschritt durch Zusammenarbeit“. Durch den Tag führte ZDF-Moderatorin Andrea Ballschuh. Dr. Andreas Reimann, neuer Vorstandsvorsitzender der ACHSE, begrüßte die 220 Gäs-



te, darunter ACHSE-Mitglieder, Ärzte, Wissenschaftler und Vertreter aus Politik und Pharmaindustrie. Auch Eva Luise Köhler, die der ACHSE seit

ihren Anfängen als Schirmherrin fest zur Seite steht, richtete wohlthuende und ermutigende Worte an die Gäste: *„Noch vor zehn Jahren waren der Begriff und die spezifische Problematik der Seltenen Erkrankungen kaum bekannt, geschweige denn die Nöte und Anliegen der Betroffenen, die vielen einzelnen Schicksale, die sich hinter diesem Begriff verbergen. Heute sind die Seltenen Erkrankungen im Bewusstsein der Fachöffentlichkeit, aber auch der Gesellschaft keine leere Worthülle mehr. Die ACHSE als „Stimme der Seltenen“ und als Zusammenschluss der Selbsthilfe hat wesentlich dazu beigetragen.“*

Im fachlichen Teil der Veranstaltung unter

der Überschrift "Selbsthilfe bewegt - Fortschritt durch Zusammenarbeit" - richteten vier Referenten unter-



schiedliche Perspektiven in die Zukunft und zogen Lehren aus ihren individuellen Erfahrungen.

Der damalige ACHSE-Vorsitzende Christoph Nachtigäller erläuterte, wie wichtig die Kooperation auf Augenhöhe ist: zwischen den Betroffenen organisiert in der Selbsthilfe und allen Partnern im Gesundheitswesen. Im anschließenden Vortrag fragte Professor Frank Schulz-Nieswandt, Sozialwissenschaftler und langjähriger Forscher im Bereich Selbsthilfe: "Selbsthilfe in der Gesellschaft - wer bewegt wen wohin?". Sein Fazit: Selbsthilfe muss sich einerseits professionalisieren, um auf Augenhöhe wahrgenommen zu werden, läuft andererseits Gefahr, ihre Authentizität als "bürgerschaftliche Bewegung der Patienten" zu verlieren. Den Blick aus der Ärzteschaft mit der Frage, wie die Zusammenarbeit zwischen Arzt und Selbsthilfe klappen kann und für beide Seiten gewinnbringend ist, stellte Professor Klaus Mohnike. Er ist Leiter des Mitteldeutschen Kompetenznetzes Seltene Erkrankungen und arbeitet seit Jahren als Kinderarzt eng mit verschiedenen Selbsthilfvereinen zusammen. Als Abschluss des fachlichen Teils berichtete Patricia Carl, Vorsitzende des Bundesverband Kleinwüchsiger Menschen und ihrer Familien e.V. (BKMF) und selbst Betroffene, über ihre Erfahrungen in der täglichen Selbsthilfearbeit. Als dringlichste Herausforderung für die Selbsthilfe sieht Carl weniger die mangelnde Kooperationsbereitschaft der Ärzte und anderer Partner. Denn

der BKMF e.V. wird bereits als kompetenter Ansprechpartner wahrgenommen. Vielmehr stellen sowohl die Mittelakquise für die tägliche Arbeit und für alle Projekte des Vereins, als auch Themen wie Generationenwechsel und Ehrenamtsmotivation derzeit große Probleme bei der Arbeit der Selbsthilfe dar. In der anschließenden Podiumsrunde bilanzieren die Referenten: Nur gemeinsam können wir jetzt und nachhaltig die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen verbessern. "Gemeinsam" heißt: Betroffene in der Selbsthilfe zusammen mit Ärzten, Wissenschaftlern, Krankenkassen, der Industrie und der Politik. Die Anliegen der Seltene müssen darüber hinaus in der Gesellschaft Gehör finden: Durch mehr Verständnis und Unterstützung.

Ohne das unermüdete ehrenamtliche Engagement vieler, stünde



die ACHSE nicht dort, wo sie heute steht; mit einer Ehrenurkunde und -nadel ausgezeichnet wurden: Anne Kreiling, Angelika Klucken, Borgi Winkler-Rohlfing, Karl-Heinz Klingebiel, Thomas Baum, Prof. Dr. Alfred Hildebrandt und Dr. Frank Brunsmann. Ein besonderer Dank ging an die ACHSE *Freunde*, repräsentiert durch Dr. Arpad v. Moers, Dr. Peter Pompe und Gerald Uhlig sowie an die DRK-Schwesternschaft.

Im Anschluss amüsierte sich die Festgemeinschaft bei Essen und Trinken, in ausgelassenen Gesprächen, bei Musik und Tanz. Wir danken den Referenten, die uns neue gute Impulse gegeben haben; wir danken allen Gästen, die mit uns gefeiert haben; wird danken Lili Sommerfeld, der Schulband der Internationalen Kantorschule und den ECHTEN ÄRZTEN, die uns mal wieder



soviel Musik in unser aller Leben gebracht haben und wir danken allen Unterstützern, die uns dieses Jubiläum ermöglicht haben.

ACHSE Mitgliederversammlung am 15. November 2014 in Bonn

Die Mitgliederversammlung der ACHSE fand in diesem Jahr wieder in Bonn statt und stand im Zeichen der Wahl eines neuen Vorstandes.

In seiner Begrüßung erinnerte ACHSE-Vorsitzender Christoph Nachtigäller an Micheal Paschke, der im vergangenen Jahr überraschend verstorben war. Er unterstützte die ACHSE mehrere Jahre im Vorstand und als Schatzmeister. Die ACHSE trauert um einen Menschen, der sich zeitlebens für seine Überzeugungen stark gemacht hat, der sich mit einem überdurchschnittlichen Engagement für das Wohl anderer eingesetzt hat, dabei immer aufmerksam, ausgeglichen und Anteilsvoll seinen Mitmenschen gegenübertrat. Mit einer Schweigeminute wurde ihm und allen Verstorbenen der ACHSE Mitgliedsorganisationen gedacht.

Bevor Christoph Nachtigäller zur Tagesordnung überging, ehrte der ACHSE Vorstand Professor Dr. Hildebrandt und Angelika Klucken (Hoffnungsbaum e.V.) für ihre besonderen Verdienste für die ACHSE mit einer Ehrennadel und Ehrenurkunde. Professor Dr. Alfred Hildebrandt war als medizinischer Experte und als zuständiger Ansprechpartner im Bundesministerium für Gesundheit von Anfang an am Aufbau der ACHSE beteiligt und hat mit seiner großen Kompetenz im Bereich Forschung und Versorgung entscheidend zum Erfolg der ACHSE beigetragen. Angelika Klucken, die mit großem Pioniergeist, mit Tatendrang und Sachkompetenz den Aufbau der ACHSE vorangetrieben hat, konnte ihre Ehrung aus terminlichen Gründen leider nicht persönlich entgegen nehmen.

Nach Feststellung der Beschlussfähigkeit, der Annahme der Tagesordnung und der Genehmigung des Protokolls zur letzten Mitgliederversammlung durch die Anwesenden erstattete Christoph Nachtigäller Bericht zu den Jahren 2013/2014. Anschließend stellte Dr. Andreas Reimann als kommissarischer Schatzmeister den Jahresabschluss 2013 vor; Irene Kopf erläuterte den



Verabschiedung und Ehrung von Christoph Nachtigäller als langjähriger ACHSE-Vorsitzender



Kassenbericht. Die Genehmigung des Jahresabschluss und die Entlastung des Vorstands erfolgten einstimmig. Auch der Haushaltsplan 2015 wurde einstimmig angenommen. Im Anschluss erfolgte die Wahl eines neuen ACHSE Vorstandes, die von Christoph Nachtigäller geleitet wurde, da er sich nicht erneut zur Wahl stellte. Als Kandidaten stellten sich Dr. Andreas Reimann (Mukoviszidose e.V.) als 1. Vorsitzender, Dr. Jörg Richstein (Fragiles-X e.V.), Turid Auweiler (Selbsthilfegruppe Blasenektrophie e.V.), Anja Klinner (Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.), Dr. Willibert Strunz (BAG SELBSTHILFE e.V.) und Ute



Neue Vorstandsmitglieder Dr. Willibert Strunz und Ute Palm

Palm (PRO RETINA Deutschland e.V.) der Mitgliederversammlung vor. In persönlichen Statements erläuterten sie die Gründe für ihre Kandidatur und erklärten ihr besonderes Engagement für die ACHSE. Alle Kandidaten wurden in den Vorstand gewählt.

Dr. Andreas Reimann wird als Vorstandsvorsitzender von Dr. Jörg Richstein (1. Stellvertreter) und von Turid Auweiler (2. Stellvertreterin) vertreten. Nach Bekanntgabe der Wahlergebnisse verlieh Dr. Andreas Reimann als neuer Vorstandsvorsitzender Christoph Nachtigäller den Ehrenvorsitz der ACHSE. Damit würdigte der Vorstand die langjährige und wichtige Arbeit, die Nachtigäller für die ACHSE geleistet hat, insbesondere in der Gründungszeit als Geschäftsführer der BAG SELBSTHILFE und bei der Realisierung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Die Anwesenden würdigten seine Leistungen mit minutenlangem, stehendem Applaus. Zum Ende der Mitgliederversammlung stellten sich die Vereine Cornelia de Lange Syndrom e.V., Deutsche Pankreashilfe e.V., Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen (VKM) e.V. und die Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V. für eine Mitgliedschaft in der ACHSE vor. Die vier Vereine wurden einstimmig als ordentliche Mitglieder aufgenommen."

GENETISCHE DIAGNOSTIK - Wie beeinflussen neue Möglichkeiten die Arbeit der Selbsthilfe?

FACHTAGUNG ACHSE e.V. 15. November 2014

Die neuen diagnostischen Verfahren der Genomanalyse, das „New Generation Sequencing“ (NGS), standen im Mittelpunkt einer ACHSE-Fachtagung am 15. November in Bonn. In mehreren Beiträgen wurden, unter Berücksichtigung der Gesetzeslage und ethischer Implikationen, die Anwendung und der Zugang zu NGS beleuchtet und mit Vertretern von ACHSE Mitgliedsorganisationen diskutiert. Professorin Saskia Biskup, Humangenetikerin der CeGaT GmbH in Tübingen und Professor Stefan Mundlos vom Institut für Humangenetik der Charité-Berlin erläuterten den Einsatz der NGS-Diagnostik. Anschaulich konnte gezeigt werden, dass NGS den Diagnoseweg entweder entscheidend verkürzte oder eine Diagnose überhaupt erst ermöglichte. Professor Peter Propping vom Institut für Humangenetik der Uniklinik Bonn und PD Dr. Johann Ach vom Zentrum für Bioethik der Universität Münster stellten das Thema anschließend in seinen gesetzlichen (GenDiagnostik-Gesetz) und ethischen Rahmen. Das Selbstbestimmungsrecht und die Verantwortung gegenüber Familie und Gesellschaft standen hierbei im Fokus: es existiert ein großer Bedarf an qualifizierter Beratung, damit der Betroffene bei der

Entscheidungsfindung unterstützt wird. In der anschließenden Diskussion wurde unterstrichen, dass die NGS insbesondere bei unklaren Diagnosen die einzige zielführende Diagnostik darstellt, momentan aber nur zu Forschungszwecken eingesetzt wird. Kritisch betrachtet wurden die möglichen negativen Auswirkungen: insbesondere in der pränatalen Diagnostik kann die Methode Auswirkungen auf die Akzeptanz von Behinderten und Erkrankten in der Gesellschaft haben. In der Veranstaltung selbst ging es jedoch um die genetische Diagnostik von Menschen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung und nicht um eine „Vorab-Diagnostik“ von Ungeborenen. Die ACHSE selbst, unter deren Dach sich sowohl Befürworter als auch Kritiker genetischer Diagnostik versammeln, möchte durch ihre Arbeit die Akzeptanz gegenüber allen Betroffenen von Seltenen Erkrankungen in der Gesellschaft stärken.



V.l.: Prof. Peter Propping, Prof. Stefan Mundlos, ACHSE-Vorsitzender Dr. Andreas Reimann und Christoph Nachtigäller

Bürgerveranstaltung „Seltenen Erkrankungen auf der Spur“ am 13. Oktober in der Urania

Gemeinsam mit der Berliner Charité und Pfizer lud die ACHSE im Rahmen der Berliner Health Week zu einer offenen Bürgerveranstaltung am 13. Oktober 2014 mit dem Titel „Seltenen Erkrankungen auf der Spur“ in das Berliner Tagungszentrum Urania. Rund 120 Interessierte folgten der Einladung. Moderiert von ACHSE Freund und rbb-Reporter Ulli Zelle widmeten sich drei Gespräche unterschiedlichen Themenschwerpunkten:

1. Was stimmt nicht mit mir? Was fehlt meinem Patienten? - Über die Diagnose „Seltene Erkrankung“ aus der Sicht von Arzt und Patient sprachen Gerald Uhlig (Patient und Autor des Buches „Und trotzdem lebe ich - mein Kampf mit einer rätselhaften Krankheit“ und Prof. Frank Buttgerit, Klinik für Rheumatologie und Innere Medizin der Charité.

2. Auf der Suche nach der Nadel im Heuhaufen: Über die Erforschung von Seltenen Erkrankungen sprachen Prof. Stefan Mundlos, Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) von der Charité mit Dr. Peter-Andreas Löschmann, Medical Lead Germany, Pfizer

3. Individuelle Patientenversorgung: Der Frage „Wo und wie gibt es Hilfe für Menschen mit Seltenen Erkrankungen?“ widmeten sich Prof. Heiko Krude, Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE), Charité und Lisa Biehl, stellv. Geschäftsführerin und Leiterin der ACHSE- Betroffenenberatung.

Die anschließenden vielen Fragen aus dem Podium und der rege Austausch unterstrichen den Bedarf an Aufklärung im Bereich Seltener Erkrankungen und einer offenen Veranstaltung in diesem Format.

ACHSE Selbsthilfe Akademie

Im Mai 2014 startete die ACHSE im Rahmen der Selbsthilfe Akademie ihre Online-Plattform, die von der Barmer Gesundheitskasse gefördert wird. Auf der moodle-

Ihnen auch die Videos zur Verfügung, auf denen die ACHSE die meisten Vorträge der Seminare aufgezeichnet hat. Wenn Sie sich die Vorträge auf Video ansehen, in



den Materialien nachlesen oder sich z.B. das Handbuch herunterladen möchten, das die ACHSE zum Thema „Mittelakquise“ erstellt hat, brauchen Sie sich nur auf der Online-Plattform anzumelden. Und das geht ganz einfach: Auf der Website <http://achseonline.moodle-kurse.de> müssen Sie lediglich Ihre Zugangs-Daten einfügen, die wir Ihnen zugesandt haben. Sollten Sie diese vergessen haben oder einen

Lernplattform können die ACHSE Mitglieder in einem geschützten Bereich im Internet jederzeit die Präsentationen sowie weitere Materialien zu den Seminaren der ACHSE Selbsthilfe Akademie abrufen und herunterladen. Und nicht nur das. Auf der Online-Plattform stehen

neuen Zugang benötigen, senden wir Ihnen diese auf Anfrage gerne zu. Schauen Sie immer mal wieder vorbei. Es lohnt sich. Für Fragen steht Ihnen gerne Gertrud Windhorst zur Verfügung: gertrud.windhorst@achse-online.de

„Selbsthilfe hilft einander“ - ein Unterstützungsprojekt von und für Mitglieder der ACHSE

Anfang des Jahres startete die ACHSE das Projekt „Selbsthilfe hilft einander“, das vom AOK Bundesverband unterstützt wird. Im Rahmen dieses Projekts können Sie sich mit Ihren Fragen zu besonderen und schwierigen Problemen im Vereinsalltag, die Sie im normalen Arbeitsablauf und mit Ihrem internen Know-How nicht lösen können, an die ACHSE wenden. Wenn Ihre Frage nicht direkt von der Geschäftsstelle beantwortet werden kann, fragt die ACHSE gezielt unter den ACHSE-Mitgliedsorganisationen, den Mitgliedern des ACHSE Vorstandes oder bei den Freunden der ACHSE um Rat oder befragt Experten, die ihr Wissen der ACHSE unentgeltlich zur Verfügung stellen. Die Antworten der ACHSE sind allen Mitgliedern im Intranet zugänglich. Dort finden Sie auch die Infobriefe, die wir zu besonders dringlichen oder häufig gestellten Fragen erarbeiten. Wenn Sie



zum Beispiel wissen möchten, was Sie bei den „Rücklagen i.S.V. der Abgabenverordnung bei der §20 Förderung“ oder der „grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung“ im Detail zu beachten haben, wenn Sie wissen möchten „Welche Versicherung eine Selbsthilfeorganisation“ benötigt, schauen Sie einfach in das ACHSE Intranet, wo die entsprechenden Infobriefe abgelegt sind. Dazu gehen Sie bitte auf die ACHSE-Website, klicken auf den Menüpunkt „Mitgliedsvereine“ anschließend auf „Zugang für Mitglieder“ und geben dann Ihre Login-Daten ein. Die Infobriefe werden kontinuierlich fortgeschrieben. Bitte stellen Sie Ihre Fragen an selbsthilfehilft-einander@achse-online.de. Wir unterstützen Sie gerne. Ansprechpartnerin für das Projekt ist Gertrud Windhorst (gertrud.windhorst@achse-online.de)

Tag der Seltenen Erkrankungen 2015 Leben mit einer Seltenen Erkrankung - Tag für Tag, Hand in Hand



Rare Disease Day®

Alle Jahre wieder werden auch im nächsten Jahr am letzten Tag im Februar, dem 28.02.2015, viele, viele Menschen überall auf der Welt gemeinsam den Rare Disease Day, den Tag der Seltenen Erkrankungen begehen, um Aufmerksamkeit auf unsere Anliegen zu richten, um zu informieren und das Netzwerk zu erweitern. Der kommende Rare Disease Day steht unter dem Motto:

Leben mit einer Seltenen Erkrankung - Tag für Tag, Hand in Hand

In Deutschland haben sich die Städteaktionen in allen Ausführungen als Aktionsformat bewährt: ob als Infostand, Vortragsveranstaltung oder Marsch durch die Innenstadt.

Um Erfahrungen über die Städteaktionen auszutauschen, fanden sich im Oktober aktive Organisatoren und

Interessierte aus der ganzen Bundesrepublik zu einem ACHSE-Workshop in Berlin zusammen: „Tag der Seltenen Erkrankungen - voneinander/ miteinanderlernen.“ Hier wurden viele Erkenntnisse und praktische Tipps erarbeitet, die wir gerne zur Verfügung stellen! Denn: Zum Tag der Seltenen Erkrankungen ist jeder gefragt!

Jeder kann sich beteiligen und eine eigene kleine Aktion in seiner Region vorbereiten. Tun Sie sich mit anderen Menschen und Vereinen vor Ort zusammen - denn nur gemeinsam können wir etwas erreichen.

Für Fragen melden Sie sich gerne bei Rania von der Ropp (rania.vonderropp@achse-online.de)

Bisher haben sich folgende Städte mit einer Aktion angekündigt, die sich über Mitstreiter freuen:

Bielefeld, Dessau, Düsseldorf, Essen, Flensburg, Halle, Hannover, Mainz, Münster, Viersen, Würzburg

Welche Städte beteiligen sich noch?

Aktueller Stand: se-atlas –

Kartierung der Versorgungslandschaft von Seltenen Erkrankungen

Im Juni 2013 startete das Projekt „se-atlas“, das vom Bundesministerium für Gesundheit im Rahmen des Nationalplans ausgeschrieben wurde. Ziel des Projektes ist es, Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zentral zu bündeln und nach den unterschiedlichen Erkrankungen und Fachgebieten im Internet auf einer Website darzustellen. Das Projekt wird von der AG e-Health der Medizininformatik (IMBEI) an der Universitätsmedizin Mainz geleitet. ACHSE ist neben Orphanet, dem Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen und dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen, Partner von IMBEI. Im se-atlas sollen auch die Selbsthilfeorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu finden sein. Dazu werden die Selbstdarstellungen der ACHSE Mitgliedsorganisationen aus der neuen ACHSE Broschüre übernommen. Sobald die Texte in den se-atlas eingege-

ben sind, werden Sie gebeten, den Text zu Ihrer

Selbsthilfeorganisation im se-atlas zu überprüfen und für die Veröffentlichung freizugeben. Ulm nächsten Schritt wird es darum gehen, Versorgungseinrichtungen, die zu dem Zeitpunkt im se-atlas genannt werden als Versorgungseinrichtung für die von Ihrer Organisation vertretene(n) Seltene(n) Erkrankung(en) zu bestätigen. Darüber hinaus können Sie selbst Versorgungseinrichtungen für die Aufnahme in den se-atlas empfehlen. Zu den einzelnen Schritten werden Sie per Mail kontaktiert.

Bitte unterstützen Sie den se-atlas, der erst mit Ihrer Hilfe und Ihrer Expertise zu dem werden wird, was wir uns alle wünschen: eine leicht zugängliche und transparente Darstellung von Versorgungseinrichtungen für Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben.



Ausschreibung achse-central-Preis 2015

Bereits zum fünften Mal in Folge schreiben die ACHSE und die Central Krankenversicherung Ag den mit 10.000 Euro dotierten achse-central-Preis aus. Mit der Auszeichnung werden innovative Konzepte und Projekte gewürdigt, durch die Menschen mit Seltenen Erkrankungen besser versorgt werden. Der Preis ist mit 10.000 Euro dotiert und wird vom Generali Zukunftsfonds, in dem die Generali Deutschland ihr gesellschaftliches Engagement bündelt, unterstützt. **Bewerbungsschluss ist der 22. Februar 2015.** Ziel ist es, die Versorgungssituation für Betroffene zu verbessern. Mehr Informationen auf: www.achse-online.de



Alles neu: ACHSE Intranet umgestaltet

Die ACHSE hat ihr Intranet umstrukturiert und weitere Dokumente dort eingestellt. Dazu gehören zum Beispiel Programme und Protokolle der Mitgliederversammlungen, Listen von Veranstaltungsorten oder Informationen zum Tag der Seltenen Erkrankungen. Hier finden Sie auch alle Infobriefe und Memos, die die ACHSE im Zusammenhang mit dem Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ erstellt. Um sich fürs Intranet zu registrieren, gehen Sie bitte auf die ACHSE-Website, klicken auf den Menüpunkt „Mitgliedsvereine“, anschließend auf „Zugang für Mitglieder“ und geben dann Ihre Login-Daten ein.

Für Fragen steht Ihnen gerne Gertrud Windhorst oder Rania von der Ropp zur Verfügung: rania.vonderropp@achse-online.de oder gertrud.windhorst@achse-online.de

Verstärkung im ACHSE Fundraising-Team: Stephanie Arndt stellt sich vor



Anfang des Jahres begann ich als Praktikantin in der ACHSE und darf nun seit September fest im Fundraising-Team mitarbeiten. Es bereitet mir wirklich viel Freude. Ich bin Diplom-

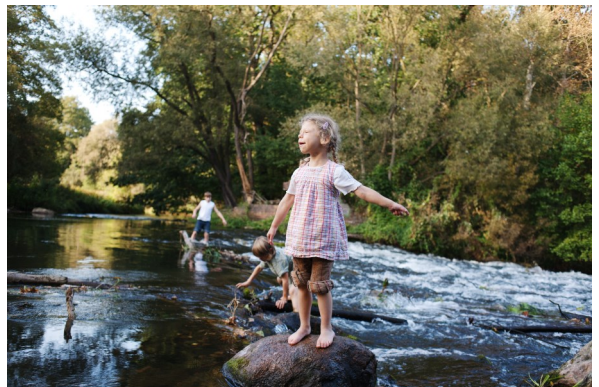
Betriebswirtin und habe meinen Master in „Nonprofit- Management und Public Governance“ dieses Jahr erfolgreich abschließen können.

Nun kann ich mich mit aller Kraft und all meinem Wissen in die neuen Aufgaben hineinwerfen. Im Fokus stehen hierbei die Spenderbetreuung und die Entwicklung von Strategien, um noch mehr Menschen für die Sache der ACHSE zu begeistern. Während meiner Studienzeit habe ich mich in verschiedenen Vereinen engagiert, sowohl direkt in Projekten, als auch im Fundraising. Den guten Ideen und großen Visionen gehört mein Herz; umso mehr freue ich mich nun Teil der ACHSE-Familie zu sein und mich gemeinsam mit Ihnen für die „Seltenen“ stark zu machen.

ACHSE Fotowanderausstellung „WAISEN DER MEDIZIN“ zieht weiter

Die Fotoausstellung „WAISEN DER MEDIZIN - Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ ist in Zusammenarbeit mit der Care-for-Rare Stiftung im Wissenschaftsjahr 2011 - Forschung für unsere Gesundheit entstanden und ist seitdem überall in Deutschland auf Wanderschaft. Jede Ausstellungseröffnung zeigt, wie bewegend und erfolgreich sie als Türöffner in das Thema „Seltene Erkrankungen“ funktioniert. Wenn auch Sie einen Anlass und Räumlichkeiten haben, die Ausstellung zu zeigen, melden Sie sich gerne bei uns (rania.vonderropp@achse-online.de). Derzeit ist sie Wedel bei Astra Zeneca zu sehen,

danach in der Städtischen Klinik in Dessau.





Vom 23. bis 25. Oktober 2015 findet das 30-jährige Jubiläum der I.E.B. e.V. DEBRA Deutschland (Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa) in Freiburg statt. Gemeinsam mit dem EB Zentrum Freiburg wird der I.E.B. e.V. einen Internationalen Ärztekongress veranstalten. Weitere Informationen finden Sie auf www.ieb-debra.de oder unter der Telefonnummer 06461/ 9260887. Des wei-

teren ist ein neuer Vorstand der I.E.B. e.V. am 25.10.2014 gewählt worden. Erster Vorsitzender ist Bernhard Bauer, 2. Vorsitzender Marcus Bäßler und Beisitzer sind Werner Schildger und Volker Winer. Herzlichen Glückwunsch zu Ihrer Wahl in den Vorstand.



Wie helfen wir unserem Kind, wenn es wegen seiner

Behinderung gemobbt wird? Der Bundesverband Herzkranker Kinder hat dazu mit Unterstützung einiger jugendlicher mit angeborenen Herzfehlern (AHF) bei einem Abenteuer-Wochenende „Medienkompetenz“



den Comic „Stark im Netz?“ entwickelt. Der Comic „Stark im Netz? Online direkt ins Herz - wie Jonas in die Internetfalle gerät“

klärt Kinder und Jugendliche am Beispiel der Hauptperson Jonas über Chancen und Risiken von „Social Media“ auf. Facebook, Whatsapp & Co. sind aus unserer Realität nicht mehr wegzudenken und bieten gerade für Kinder und Jugendliche (AHF) viele Möglichkeiten zu kommunizieren. Allzu schnell gelangen jedoch unüberlegt oder ungewollt

„gepostete“, sehr persönliche Informationen oder Fotos so an falsche Empfänger. Daraus entwickelt sich schnell Internet-Mobbing (Cyber-bullying). Und das macht krank! Deshalb müssen gerade chronisch kranke Kinder sehr genau informiert sein, was sie von sich preisgeben, welche Gefahren sie kennen müssen und dass sie ein Recht auf „Nein-sagen“ haben.

Weitere Informationen finden Sie auf www.bvhk.de



Zusammen mit dem Würzburger Arbeitskreis Seltener Erkrankungen (WAKSE) wird im Universitätsklinikum in Würzburg am 28. Februar 2015 passend zum Tag der Seltenen Erkrankungen, ein Zentrum für Seltene Erkrankungen eröffnet. WAKSE ist ein Arbeitskreis, der sich zusammengeschlossen hat, um zum Tag der Seltenen Erkrankungen Aktionen in ihrer Region zu veranstalten und zu organisieren.

Weitere Informationen erhalten Sie auf www.facebook.com/AKSE08 oder www.hpp-ev.de/



Im Zuge der Umgestaltung der Internetseite des Pulmonale Hypertonie e.V. wurden einige neue Informationsangebote geschaffen: Es gibt nun zwei Hauptforen mit mehreren themenspezifischen Unterforen. Wichtig: Es gibt nun ein „allgemeines Forum“,

welches öffentlich ist, und ein „privates Forum“. Diese Inhalte sind nicht für jeden Webteilnehmer einsehbar und ausschließlich für die Mitglieder des ph e.V. Neu ist auch der Chat-Raum, welcher für die registrierten Forum-Mitglieder über das Forum erreichbar ist. Aktuell gibt es zwei feste betreute Chat-Termine: donnerstags ab 20 Uhr der allgemeine PH-Chat und montags ab 20 Uhr der Elternchat für Eltern von Kindern und Jugendlichen mit PH. Weiter Informationen finden Sie auf www.ph-ev.de

Weitere Meldungen aus dem ACHSE - Netzwerk



2015 jährt sich die Gründung des mpn-netzwerk e.V. zum zehnten Mal. Anlässlich ihres runden Geburtstages veranstaltet die Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Myeloproliferativen Neoplasien und deren Angehörige am 28. März 2015 einen „Offenen MPN-Infotag“ in Bonn. Auf dem Programm stehen außer Vorträgen von führenden MPN-Experten in Deutschland auch mode-

rierte Workshops, in denen Teilnehmer und Referenten Gelegenheit erhalten, intensiv miteinander ins Gespräch zu kommen. Einge-laden sind nicht nur Mitglieder des mpn-netzwerks. Auch Betroffene, die dem Verein nicht angehören sowie Ärzte und andere interessierte Personen sind herzlich willkommen. Teilnahmegebühr für Tagesgäste (Nicht-Mitglieder) beträgt 10 Euro ohne und 24 Euro mit Mittagessen. Als Anmeldung gilt der Zahlungseingang bis spätestens 23. März

2015. Weitere Informationen erhalten Sie auf www.mpn-netzwerk.de/jahrestreffen.html



Welche Schule ist die richtige für mein behindertes Kind? Welche Berufe kann es später mal ausüben? Bei der Wahl von Schule oder Beruf werden oft Weichen für das ganze weitere Leben gestellt. Der Bundesverband Herzkranke Kinder will Eltern und Kindern hel-

fen, den Alltag besser zu meistern und wichtige Entscheidungen gut informiert zu treffen.

Herzkrank in der Schule

Die Broschüre „Herzkranke Kinder in der Schule“ wurde aufgrund der UN-



Behindertenrechtskonvention und der Forderung nach Inklusion behinderter Menschen überarbeitet und neu aufgelegt, da die Inklusion mit großen regionalen Unterschieden und sehr zeitverzögert umgesetzt wird. Regelschulen, Förderschulen, aber auch die Familien finden in unserer Broschüre wichtige Informationen über Hilfsmöglichkeiten und Förderangebote. Sie ist in drei Teile gegliedert: ein Teil für Lehrpersonal, ein Teil für Eltern und einer für die Jugendlichen selbst.



Vom 13. bis 15. Juni 2014 fand die 22. Jahrestagung der Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V. in Goslar statt. Zum Start dieser Tagung fand eine Themen-Stadtführung durch Goslar statt und zum Abend trafen sich die Teilnehmer auf einen intensiven Informationsaustausch. Neben Vorträgen zum Thema „Umsetzung Patientenrecht“ und „Fatigue und

Sport“ gab es auch eine lebhaft Diskussion zu dem Thema „Unterwegs im Internet“. An die Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V. - Mitgliederversammlung schlossen sich Vorträge zu den Themen Unterstützung der HLH und der DLH-Stiftung“ sowie „Neues zur Haarzell-Leukämie und Belastung durch die Haarzell-Leukämie“ an.

Weitere Informationen finden Sie auf www.haarzell-leukaemie.de



Im Lehr-Comic „Immun im Cartoon“ der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte (dsai e.V.), erfahren Kinder und auch Erwachsene auf unterhaltsame Weise, wie das menschliche Immunsystem arbeitet. Der Comic wird nun, mit prominenter Unterstützung, animiert und synchronisiert. DSAl-Schirmherrin Michaela Schaffrath, Moderator Maxi Arland, Schauspieler Dustin

Und noch mehr Neuigkeiten aus dem ACHSE - Netzwerk

Semmelrogge, Moderator Tom Lehel, Schauspielerin Madlen Kaniuth und Synchrosprecher Linus Kraus erwecken die Comic-Charaktere des Illustrators Jürgen Frey stimmlich zum Leben - und geben so auch den Betroffenen eine Stimme. Der 35-minütige Film wird ab Anfang 2015 über soziale Medien wie YouTube, Facebook und dsai.tv gezeigt, um damit vor allem Lehrkräfte und Schüler für das Thema zu sensibilisieren. Weitere Informationen erhalten Sie auf

www.dsai.de



Kindness for Kids hat zum Ziel, die Situation von Kindern mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Durch die Organisation von betreuten Feriencamps und

Familienaufenthalten möchte die Stiftung Betroffenen und deren Angehörigen eine Auszeit und Erholung ermöglichen. Bei Interesse wenden Sie sich bitte an Nina Rothemund (089/21 56 85 80 oder E-Mail info@kindness-for-kids.de). Zudem engagiert sich Kindness for Kids im Kampf gegen Seltene Erkrankungen durch die Förderung von Forschung. Neben dem jährlichen Versorgungspreis sowie den Doktorandenstipendien im Bereich der Grundlagenforschung steht

derzeit die Ausschreibung für die Kindness for Kids Stiftungsprofessur zur Versorgungsforschung für Seltene Erkrankungen im Kindesalter im Vordergrund. Als Ansprechpartner für Entscheidungsträger, Selbsthilfeorganisationen und Versorger soll die Professur als „Nukleus“ für Seltene Erkrankungen fungieren. Ziel ist die nachhaltige Verbesserung der Lebensqualität von Kindern mit Seltenen Erkrankungen. Im Rahmen dieses Vorhabens sucht Kindness

for Kids nach einer geeigneten Medizinischen Fakultät als Standort der Professur. Mehr Informationen finden Sie unter www.kindness-for-kids.de/professur.

sammenschluss von Selbsthilfeorganisationen für Neuroendokrine Neoplasien „International Neuroendocrine Cancer Alliance“ (kurz INCA) und Novartis die erste weltweite Patientenbefragung „Global NET Patient Survey“ durchgeführt. Von den insgesamt 1928 Probanden aus 12 Ländern waren ca. 400 Mitglieder des Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V. bzw. beteiligten sich auf dessen Initiative hin (311 Teilnehmer aus Deutsch-

land und eine große Zahl deutschsprachiger Mitglieder aus unseren Nachbarländern). Durchgeführt wurde die Studie von Hall & Partners, USA, LCC. Die Studie ist bereits geschlossen. Erste Ergebnisse liegen bereits vor. Ebenfalls unter engagierter Beteiligung des Netzwerks Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V. rekrutiert gegenwärtig die „PIANO-Studie“. Diese deutschlandweit durchgeführte Studie zur Erfassung der Patientenpräferenzen in Therapieentscheidungen

wird wissenschaftlich betreut von Prof. Dr. Axel Mühlbacher, IGM Institut Gesundheitsökonomie & Medizinmanagement, Hochschule Neubrandenburg. Auftraggeber ist IPSEN.



Von Februar bis Mai 2014 wurde vom Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V. in Kooperation mit dem von ihm mitbegründeten weltweiten Zu-



Die neu gestaltete Online-Datenbank „Versorgungslandkarte“ der Deutschen Rheuma-Liga umfasst rund 1.500 Rheuma-Spezialisten. Sie

Und noch mehr Neuigkeiten aus dem ACHSE - Netzwerk

hilft Betroffenen, einfach und schnell spezielle An-



sprechpartner und Institutionen zu finden. Verzeichnet sind Rheumatologen, Kliniken, Rehabilitations-einrichtungen und Rheuma-zentren. Die „Versorgungs-landkarte“ dient zudem bei der Suche nach Physio- und Ergotherapeuten, Psycholo-

gen, Kinderrheumatologen sowie Kinderkliniken. Mit Hilfe von Projektförderungen der Aktion Mensch und der Barmer GEK wurde die Datenbank grundlegend überarbeitet, erweitert und aktualisiert. Sie soll mit neuem Logo noch be-

kannter gemacht und wei-

ter ausgebaut werden. www.versorgungslandkarte.de

Des weiteren bietet die Deutsche RHEUMA LIGA vom 28. Februar bis 7. März 2015 ein Online-Expertenforum zum Thema „Seltene Erkrankungen“

an. Betroffene erhalten Tipps und können sich über Probleme und Herausforderungen im Alltag mit einer seltenen rheumatischen Erkrankung austauschen. Medizinische Fragen beantworten die Rheumatologinnen Prof. Dr. Erika Gromnica-Ihle, Präsidentin der Deutschen Rheuma-Liga, und Prof. Dr. Eva Reinhold-Keller, Spezialgebiet Vaskulitiden. Zum Expertenteam gehören auch Borgi Winkler-Rohlfing, Vorsitzende der Lupus Erythematoses Selbsthilfegemein-

schaft e.V. und Emma Margarete Reil, Vorsitzende der Sklerodermie Selbsthilfe e.V. Zudem stehen Ingrid Winter, Landessprecherin für Kollagenosen und Vaskulitiden der Rheuma-Liga Baden-Württemberg, und Ute Garske, Vaskulitis-Patienten-Selbsthilfegruppe Hamburg, gerne Rede und Antwort. www.rheuma-liga.de/forum



PRO RETINA Deutschland e.V. hat eine Broschüre zum Thema "Barrierefrei und jeder weiß, wo es lang geht!" erarbeitet. Mit dieser soll versucht werden, im Rahmen der behindertenpolitischen Forderung nach Barrierefreiheit mehr Verständnis in den Gremien für die Umsetzung der Kontrastanforderungen zu erreichen. In leicht verständlicher Form werden typische Fehler und Lösungen

zur Kontrastoptimierung kompakt zusammengefasst. Bilder von Materialbeispielen werden verbunden mit



Ergebnissen lichttechnischer Kontrastmessungen, Gestaltungsvorschlägen und kurzen Wissenstexten. Ab sofort ist die Broschüre wieder in der Geschäftsstelle erhältlich! Sie ist auch barrierefrei auf der Homepage von Pro Retina mit dem Screen Reader zu

lesen. Weitere Informationen auf: <http://www.pro-retina.de/>



Aus dem Vorschlag eines Vorstandsmitgliedes der Aplastische Anämie e.V. wird in diesem Jahr erstmals der Tag der Seltenen Erkrankungen in der Kreisstadt Viersen stattfinden. Für diese Aktion stellt die Stadt Viersen das Foyer des Stadthauses zur Verfügung. An Infoständen wird die

Selbsthilfeorganisation Applastische Anämie e. V. gemeinsam mit der Stiftung Lichterzellen mit Sitz in Köln am Beispiel der lebensbedrohlichen Erkrankungen Aplastische Anämie (AA) und Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH) auf die Herausforderungen für die Betroffenen und ihre Angehörigen infolge der Seltenheit der Erkrankung hinweisen. Darüber hinaus haben bereits die Organisation Morbus-Osler Selbsthilfe e. V. und die Kontakt- und Informationsstelle BIS in Brüggen

Und noch mehr Neuigkeiten aus dem ACHSE - Netzwerk

ihre Teilnahme zugesagt. Die Veranstaltung findet am 27. 02. 2015 von 10 bis 15 Uhr statt; Adresse: Rathausmarkt 1, 41747 Viersen. Interessierte melden sich bitte bei Anneruth Fiehthen-Jacobi: 02162/32726 oder anneruth.fiehthen-jacobi@aplastische-anaemie.de. Weitere Informationen auf: www.aplastische-anaemie.de/

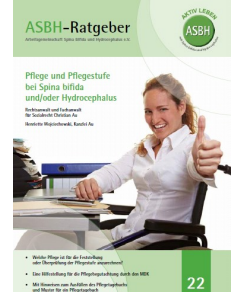


Der Verein Leben mit Usher-Syndrom e. V. organisiert jedes Jahr ein deutschlandweites barrierefreies Seminar für vom Usher-Syndrom Betroffene und deren Angehörige. Das diesjährige Usher-Seminar findet vom 22. bis 26. April 2015 im Aura-Hotel in Bad Meinberg statt und bietet allen TeilnehmerInnen die Möglichkeit zur Information, Beratung und Vernetzung. Neben Fachvorträgen u. a. zu

neuen Hörsystemen, Selbstsicherheit bei der Behinderungsbewältigung, Trauerleben und -deutung bei Erblindung, Humor beim Usher-Syndrom und einem Erste Hilfe-Kurs für Betroffene werden auch Workshops zum Erlernen spezieller Kommunikationssysteme (Lormen, Blindenschrift) und des Umgang mit dem iPad sowie zum Austausch für Angehörige angeboten. Die Anmeldung erfolgt unter <http://www.leben-mit-usher.de/usher-seminar-2015>



Im Dezember erschien der neue ASBH Ratgeber Pflege und Pflegeversicherung. Der Ratgeber gibt Antworten auf die Fragen, die sich bei der Festlegung der Pflegestufe und bei einem Gutachterbesuch immer stellen - sowohl bei Erwachsenen wie bei Kindern. Der Inhalt gestaltet



sich zu Themen wie: Hinweise zum Ausfüllen des Pflgetage-buchs, Tipps für den Gutachterbesuch, Bereich Körperpflege Bereich Ernährung Bereich Mobilität und vieles mehr. Er ist zum Selbstkostenpreis von 3,- EUR über die ASBH Homepage (www.asbh.de) - Publikationen - ASBH-Ratgeber) oder über die ASBH Selbsthilfe gGmbH erhältlich.



Hoffnungsbaum e.V. hat gemeinsam mit den internationalen Schwesterorganisationen im Verbund der NBIA Alliance Reisestipendien zum 3. Symposium für Neuroakanthozytose (NA) und Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (NBIA) in Stresa/ Italien vergeben. Die Preisträger waren Dr. Stephen P. Zano vom St. Jude Children's Research Hospital in Memphis/ USA, Dr.

Sarah Wiethoff vom University College London und Dr. Claudia Saraceno von der Universität in Brescia/ Italien. Alle drei Preisträger sind Postdoktoranden, die innovative Ansätze zur Erforschung von NBIA vorschlagen. Mit der Unterstützung ihrer Teilnahme am Symposium konnte die NBIA Alliance Forscher am Beginn ihrer wissenschaftlichen Karriere in

das Feld der NBIA-Erkrankungen einbeziehen. Rund 130 Teilnehmer, darunter Grundlagenforscher, Kliniker und Patientenorganisationen, waren zugegen. Die informelle Dachorganisation NBIA Alliance wurde



V.l.n.r. Patricia Wood (NBIA Disorders Association, USA), Dr. Sarah Wiethoff (University College London), Dr. Stephen P. Zano (St. Jude Children's Research Hospital, USA), Dr. Claudia Saraceno (Universität Brescia, Italien), Angelika Klucken (Hoffnungsbaum e.V., Deutschland)

2012 in Verbindung mit dem Start des EU-Projek-

Und noch mehr Neuigkeiten aus dem ACHSE - Netzwerk

tes TIRCON (Treat Iron-Related Childhood Onset Neurodegeneration) gegründet. Zurzeit gehören ihr 8 Mitgliedergruppen an. (www.rareconnect.org/NBIA-Alliance)



Die Diamond - Blackfan – Anämie Selbsthilfegruppe e.V. ist dankbar über ein Projekt, das zwei engagierte Wissenschaftler initiiert

haben und von einem Zusammenschluss von europäischen Wissenschaftlern, die sich der Forschung und Behandlung der Diamond - Blackfan - Anämie verschrieben haben, und der Selbsthilfe umgesetzt wird. Ziel des Projektes ist es, durch die Zusammenführung der Patientenregister aus verschiedenen europäischen Ländern verbunden mit dem Fachwissen der klinischen und biologischen Forschung, die Zusammenarbeit zwischen Wissenschaftlern, behandelnden

Ärzten und Betroffenen zu verstärken um ein besseres Verständnis über die molekularen Mechanismen, die der Erkrankung zugrunde liegen, zu erhalten sowie Diagnose und Behandlung der Erkrankung zu verbessern. Der erste Austausch fand im September 2014 an der Universitätsklinik in Freiburg statt. Weitere Informationen: www.eurodba.eu



Am 28. November 2014 spielte die Big Band Aschersleben in der Staatskanzlei Sachsen-Anhalt ein öffentliches Benefizkonzert. Der Erlös von 1.457,50 Euro kommt den Selbsthilfegruppen „Seltene Erkrankungen“ (u.a. die Neurofibromatose Regionalgruppe Sachsen-Anhalt) zu gutem. Die Spende wird zur Vorbereitung und Durchführung des Aktionstages

der Seltenen Erkrankungen am 21. Februar 2015 in Dessau verwenden. Im nächsten Jahr findet der Aktionstag bereits zum fünften Mal im Dessauer Klinikum statt. Mehr Informationen auf: www.neurofibromatose-sachsen-anhalt.net/



Die Marfan Hilfe (Deutschland) e. V. hat es mit jahrelanger Vorarbeit geschafft, eine spezielle Reha für Marfan-Patienten,

die im Berufsleben stehen, zu verwirklichen. In dem Pilotprojekt arbeiteten die Mühlenbergklinik in Bad Malente, die Uniklinik Eppendorf in Hamburg und die Marfan Hilfe eng zusammen. Im Juli 2014 konnte ein erster Durchlauf starten. Aufgrund der durchweg positiven Ergebnisse kann die Reha in 2015 fortgeführt werden. Die Behandlung von Marfan-Patienten mit Beta-Blockern gehörte bis vor wenigen Jahren zur Standardtherapie. Eine Medikamenteneinnahme mit dem Wirkstoff Los-

artan galt als sehr aussichtsreich, doch die Ergebnisse der ersten randomisierten Studie ließen erkennen, dass der Wirkstoff nicht die erhoffte Wirkung zeigte und nicht besser vor einer Aortenerweiterung schützte, als bei der Standardtherapie. Um ihre Mitglieder und Interessierte noch intensiver über diese seltene Erkrankung zu informieren, hat die Marfan Hilfe neue Flyer erstellt und altbewährte neu aufgelegt. Weitere Informationen auf: www.marfan.de



und



Beim dritten Transitions-kongress in Kiel waren mit Dr. Stefanie Märzheuser als Referentin und Dr. Jens Dingemann als Moderator zwei Kinderchirurgen am Start, die sich besonders für die seltenen angeborenen Fehlbildungen stark machen. Operiert und dann

Und noch mehr Neuigkeiten aus dem ACHSE - Netzwerk

gesund? Fehlbildung heißt eben auch, dass etwas fehlt, was nicht ersetzt werden kann. Häufig kennen sich aber nur die Pädiater gut aus. Es fehlen Schwerpunktpraxen oder Kompetenzambulanzen für Erwachsene. Die Erwachsenenmedizin ist



Oberärztin Dr. Stefanie Märzheuser, Charité Frauen-, Kinder- & Jugendmedizin mit Perinatalzentrum & Humangenetik

auf komplexe und interdisziplinäre Versorgung im Sinne einer permanenten Entwicklungsaufgabe nicht vorbereitet. Auch die Ver-

gütung an der Schnittstelle ist nicht geregelt. Es sind Ärzte wie Dr. Stefanie Märzheuser, die mit ihrer Schwerpunktstunde Kinder und Jugendliche kontinuierlich über Jahre begleitet. Im weiteren Verlauf fühlt sie sich auch für einen geregelten Übergang zu den Fachkollegen der Erwachsenenmedizin verantwortlich. Dieser beglei-

tete Transfer ist schon schwierig, aber Transition ist mehr. Die Eltern müssen ihre neue Rolle als Berater finden und die jungen Patienten lernen in dieser Phase Schritt für Schritt für ihren Körper die Verantwortung zu übernehmen. Durch die sehr persönliche und engagierte Begleitung von Dr. Stefanie Märzheuser, ihrem Team und ihrem gesamten Netzwerk ist dies erst möglich geworden. Dass dabei, das unter Federführung von SoMA erarbeitete Nachsorgeheft kon-

sequent eingesetzt werden, ist nicht selbstverständlich. Dr. Stefanie Märzheuser engagiert sich auch ehrenamtlich bei den Workshops „Befundordner“ und „Das schaffst du alleine“ für die jungen SoMA-Patienten. Liebe Stefanie - Herzlichen Glückwunsch. Du bist eine würdige erste Preisträgerin für die Transition. We have a dream: Ein Kompetenzzentrum für Kinder, Jugendliche und Erwachsene - ein einziger Ort an dem alle Untersuchungen und

Therapien durchgeführt werden können. Wenn wir das für unsere VACTERL-Kinder (Schnittmenge von KEKS und SoMA) nur einmal in Deutschland hätten - da würden wir hinfahren, egal wie weit die Anreise dann ist.

trafen sich die weltweit bekanntesten MEN-Experten, um über ihre Erfahrungen und neusten Forschungsergebnisse zu berichten.

Unter MEN versteht man „Multiple endokrine Neoplasie“, eine erbliche Tumorerkrankung mit vielfältigen Auswirkungen auf das Hormonsystem.

„Zusammen mit Prof. Dr. med. Ludwig Schaaf und Karl-Philipp Drewitz sind wir, Helga Schmelzer und Petra Brüggmann, nach Wien gereist, um einen

weiteren Schritt in Richtung eines großen Zusammenschlusses von MEN (1 und 2)-Patientenvertretern und MEN-Experten vorzubereiten. Derzeit wird an der Satzung der Gruppe EMENA (Europäische MEN-Allianz) gearbeitet, die aus Patientenvertretern sowie aus Experten aus Klinik und Forschung besteht.

Erstmals waren wir mit einem eigenen Ausstellungsstand vertreten und konnten des Weiteren EMENA dem Plenum vorstellen. Nach vielen Gesprächen

und intensivem Verfolgen der englischsprachigen Vorträge, darunter auch einer von uns vorbereiteten Präsentation, sind wir hoffnungsvoll wieder nach Hause gereist.“



In der Zeit vom 25.-27. September 2014 fand in Wien der 14. Internationale MEN- Kongress statt. Es

ACHSE knüpft an - vergangene Termine 2014

20. September 2014:
Vortrag von Dr. Christine Mundlos im Zentrum für Klinische Studien der Universität Köln „Introduction for Translational Research“ in Köln

24. September 2014:
Treffen der AG Zentren für Seltene Erkrankungen mit Dr. Christine Mundlos in Frankfurt

25. September 2014:
10-jähriges ACHSE-Jubiläum in Berlin

16. Oktober 2014:
Auktion „Seltener Gelegenheiten“ in Berlin

1. November 2014:
Dutch Genetic Alliance und ACHSE „Cognitive Disorders: next generation sequencing and therapy development“ in Berlin mit Dr. Christine Mundlos und Dr. Jörg Richstein

5. November 2014:
Eröffnung Dresdner UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen mit von Dr. Christine Mundlos

27.-10.-02. November:
Fotoausstellung „WAISEN DER MEDIZIN“ in Leverkusen

05. November 2014 :
ACHSE-Tagung mit vfa e.V. in Berlin - Mythos Orphanisierung mit Mirjam Mann, Lisa Biehl in Berlin

25. November 2014:
ACHSE Unternehmensforum

26. November 2014:
6. Forum: Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Auktion „Seltener Gelegenheiten“ in Berlin

Am 16. Oktober 2014 kamen im Berliner Hotel Adlon Kempinski Unter den Linden 20 Lose unter den Hammer. Rund 150 Gäste nahmen an der Veranstaltung teil. Besonders spannend wurde es, nach bewegenden Worten der ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler, bei der eigentlichen Auktion: Zahlreiche Prominente aus Kunst, Politik, Medien, Sport und Theater hatten sich oder ihre Werke zur Verfü-

Kunstwerke forderten zum Steigern und Mitbieten auf. Besonders erfreulich war ein ermutigendes Statement von Bundesaußenminister Frank-Walter Steinmeier: „In Deutschland kämpfen rund vier Millionen Menschen täglich mit chronischen seltenen Erkrankungen. Umso wichtiger ist es, dass es Vereinigungen wie die ACHSE gibt, die sich mit großem Einsatz und Leidenschaft für die Betroffe-



Jan-Henrik M. Scheper-Stuke war nicht nur selbst Los-Geber, sondern steigerte auch fleißig für den guten Zweck mit.

gung gestellt, um die ACHSE und ihre Arbeit für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen. Insgesamt 22 außergewöhnliche Begegnungen und

nen und ihre Familien einsetzen. Auch ich unterstütze die ACHSE sehr gern und freue mich, dass ich mit meinem Beitrag

noch mehr Menschen dazu motivieren kann, die Arbeit der ACHSE durch mehr Spenden weiterhin möglich zu machen“.

Der Auktionserlös lag bei 50.000 Euro.

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
www.achse-online.de
www.achse.info

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

Schirmherrin: Eva Luise Köhler
Vorstand: Dr. Andreas Reimann (Vorsitzender), Dr. Jörg Richstein (1. stellv. Vorsitzender), Turid Auweiler (2. stellv. Vorsitzende), Anja Klinner, Ute Palm, Dr. Willibert Strunz (Schatzmeister)
Mitarbeiter: Mirjam Mann (Geschäftsführung), Lisa Biehl (stellv. Geschäftsführung), Hartmut Fels und Marina Krüger (Mitgliederbetreuung und Büro), Eike Jogwer-Welz (Betroffenen- und Angehörigenberatung), Dr. Christine Mundlos (ACHSE-Lotsin an der Charité), Rania von der Ropp (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit), Saskia de Vries (Fundraising), Stephanie Arndt (Fundraising und Spendenmanagement), Gertrud Windhorst (Begleitung NAMSE/ Spiegel AGs)