

TÄTIGKEITSBERICHT 2018
der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



**Liebe Mitglieder,
liebe Freunde der ACHSE,**

Lange Zeit hat ACHSE – und allen voran unser Ehrenvorsitzender Christoph Nachtigäller gemeinsam mit unserer Geschäftsführerin Mirjam Mann – in unzähligen Sitzungen, Gesprächen, Diskussionen und Stunden der Vorbereitung darum gerungen, das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – NAMSE - zu erhalten, insbesondere die Finanzierung der NAMSE-Geschäftsstelle zu sichern. Natürlich nicht, um ihrer selbst willen, sondern als Basis für die Fortführung des einmaligen Bündnisses vieler Beteiligter des Gesundheitssystems, die sich für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzen und weiter daran arbeiten wollen, deren Situation zu verbessern. Noch immer warten viele Maßnahmen des Nationalplans auf ihre Umsetzung, selbst ganz wesentliche Elemente wie die Zentrenstruktur waren Ende 2018 noch nicht realisiert – und sind es jetzt in 2019 immer noch nicht!

Die überraschende Ablehnung der NAMSE-Fortführung als Verein durch wenige NAMSE-Beteiligte im Frühjahr 2018 führte zwischenzeitlich dazu, dass viele dachten, das Bündnis sei Vergangenheit. Das Bundesministerium für Gesundheit teilte dann im Herbst 2018 überraschend mit, dass die NAMSE-Geschäftsstelle aus Projektmitteln weiterfinanziert wird! Unser Drängen in Gesprächen, die Organisation einer Online-Petition und vieles mehr hatte offenbar Erfolg gehabt.

In 2018 haben wir erreicht, dass NAMSE gemeinsam daran weiterarbeiten wird, konkrete Ziele umzusetzen – das ist ein großer Erfolg! Die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist längst nicht so, wie sie dringend erforderlich wäre. Deshalb kämpft ACHSE weiter: für eine systematische Umsetzung des Nationalen Aktionsplans, für einen Aktionsplan 2.0., für ein nachhaltiges NAMSE und für viele weitere Verbesserungen die notwendig sind, damit Menschen mit Seltenen Erkrankungen länger und besser leben!

Dr. Jörg Richstein

Vorsitzender ACHSE

Mirjam Mann

Geschäftsführerin ACHSE

Oktober 2019

INHALTSVERZEICHNIS TÄTIGKEITSBERICHT 2018

1	ACHSE Selbsthilfegemeinschaft	4
1.1	ACHSE Selbsthilfe Akademie	4
1.2	Selbsthilfe hilft Einander	5
1.3	Gemeinsam Mehr Erreichen (GME)	7
1.4	ACHSE Sommerkongress	9
1.5	Wir sind die ACHSE	12
2	ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung	14
2.1	Innovationsfondsprojekte	14
2.2	Forschung vorantreiben.....	17
2.3	Betroffenen- und Angehörigenberatung.....	18
2.4	ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten.....	18
2.5	Informationen verbessern.....	19
3	ACHSE Engagement und Interessenvertretung	20
3.1	Politische Forderungen – unsere Lobbyarbeit.....	20
3.2	Weitere politische Arbeit	21
3.3	Öffentlichkeitsarbeit	25
3.4	Netzwerkarbeit.....	30
3.5	Internationale Vernetzung	32
4	ACHSE Freunde und Förderer	35
4.1.1.	Kooperation mit Talbot Runhof.....	35
4.1.2.	Freundeskreis: Gelebte Freundschaft für die Seltenen	35
4.1.3.	Unternehmer als Freunde.....	35
4.1.4.	Seltene Gelegenheiten auf Sylt	36
4.1.5.	Zahncheck zum Guten Zweck.....	36
4.1.6.	Schule für die Seltenen.....	37
4.1.7.	Gelebte Zuwendung.....	37
5	DIE ACHSE AUF ACHSE – öffentliche Termine in 2018	38
	Daten und Fakten zur ACHSE	44
1	Ziele	44
2	Vorstand	45
3	Mitglieder	46
4	Wissenschaftlicher Beirat	51
5	Gesundheitspolitischer Beirat	52
6	Kontaktdaten	52

TÄTIGKEITSBERICHT 2018

1 ACHSE SELBSTHILFEGEMEINSCHAFT

1.1 ACHSE Selbsthilfe Akademie

Mit der Selbsthilfe Akademie strebt die ACHSE eine Professionalisierung und Verstärkung der Fortbildung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen an. Die Akademie bietet ein hochwertiges Qualifizierungsangebot in der Selbsthilfe, das auf die besonderen Bedarfe der Seltenen Erkrankungen zugeschnitten ist. Damit möglichst viele Mitglieder von den Fortbildungen profitieren können, auch die, die krankheitsbedingt oder aus anderen Gründen nicht vor Ort daran teilnehmen können, werden die Seminare auf der Plattform <http://achseonline.moodle-kurse.de>, in einem mit Passwort geschützten Bereich, zur Verfügung gestellt.

Die BARMER fördert die ACHSE Selbsthilfe Akademie seit 2012/2013, wofür wir sehr dankbar sind.

1.1.1 ACHSE-Seminar „Betroffene beraten Betroffene“ vom 25. Januar bis 27. Januar 2019 in Berlin, im Dorint Hotel in Berlin-Adlershof

Selbsthilfeorganisationen sind zumeist die einzigen Anlaufstellen für Menschen, die Hilfe im Umgang mit Seltenen Erkrankungen suchen. In den Beratungsstellen erhalten Betroffene oder deren Angehörige nicht nur Kontakte zu Experten, Rat und Informationen, vor allem erfahren sie Zuspruch und Verständnis. Berater müssen dafür nicht nur thematisch geschult sein. Das Zuhören, Auffangen und Stärken verlangt viel Kraft von den zumeist selbst schwer betroffenen und ehrenamtlich tätigen Beratern.

Schulungen wie der ACHSE-Workshop „Betroffene beraten Betroffene“ sind deshalb erforderlich und erwünscht. 21 Berater aus den Reihen der Selbsthilfe der Seltenen – Anfänger wie Profis – nahmen an dem Workshop Ende Januar in Berlin teil. Dr. Christine Mundlos, Leiterin der ACHSE-Beratung und ACHSE-Lotsin für Ärzte und andere Therapeuten, moderierte.

„Betroffene beraten Betroffene“ wurde mit einem umfassenden Einblick in das Angebot der ergänzenden unabhängige Teilhabeberatung (EUTB) gemäß § 32 SGB IX eröffnet, die Betroffenen nicht nur direkt zur Verfügung steht, sondern auch Angehörigen und Betreuenden. Referent Markus Töpfer vom Berliner Zentrum für Selbstbestimmtes Leben behinderter Menschen e.V. berichtete praxisnah aus seiner Beratungstätigkeit, zeigte Grenzen der EUTB auf und erläuterte die allgemeinen Beratungsgrundsätze. Im Beitrag von Kommunikationstrainer, Telefonseelsorger und Coach Rüdiger Kreß von Klartext Kommunikation konnten die

Workshopteilnehmer aus zahlreichen Praxisbeispielen lernen: Wie telefoniere ich richtig? Wie gehe ich auf die Bedürfnisse der Ratsuchenden ein? In Kleingruppen und Rollenspielen wurde Abgrenzung trainiert sowie der Umgang mit schwierigen Gesprächssituationen und die lösungsorientierte Beratung per Telefon oder im direkten Gespräch geübt. Zudem wurde in die Grundsätze der E-Mail-Beratung eingeführt. Der Themenkomplex Datenschutz in der Beratung und Grenzen der Beratung wurden durch die Fachreferentinnen der ACHSE, Patricia Heidrich und Ina Klawisch, abgedeckt.

Wir danken der BARMER für die Förderung.

1.2 Selbsthilfe hilft Einander

Das Projekt hat das Ziel, unsere Mitgliedsorganisationen bei ihren vielen schwierigen Fragestellungen im Selbsthilfealltag und ihren Problemen in der Beratung und der Vereins- und Gremienarbeit besser und gezielter zu unterstützen. Das Projekt stärkt die Selbsthilfe der „Seltene“ durch konkrete Beratung zu aktuellen Problemen sowie auf der systematischen Ebene durch die Erstellung und Veröffentlichung von Informationsblättern zu wiederkehrenden oder grundsätzlichen Fragen.

Das ACHSE Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ ist Dank der Projektförderung, die ACHSE dafür seit mehreren Jahren von der AOK erhält, ein verlässliches Mittel, um die Strukturen und die Netzwerkarbeit in der Selbsthilfe voranzubringen. Dank der Förderung kann dieses Projekt in hoher Qualität umgesetzt werden. Unsere Mitgliedsorganisationen nutzen das Unterstützungsangebot für sehr vielfältige und meist auch ziemlich komplizierte Fragen. Wir versuchen, so viel wie möglich mit der Hilfe von erfahrenen Selbsthilfevertretern oder ehrenamtlicher Hilfe von Spezialisten, wie beispielsweise von Rechtsanwälten, zu beantworten.

Im Mittelpunkt des Förderjahres 2018 stand das Thema Datenschutz. Ab dem 25. Mai 2018 gelten gemäß der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) einige neue Regelungen, auch das Bundesdatenschutzgesetz ist neu aufgesetzt worden. Die Unsicherheit war bei den ACHSE-Mitgliedsorganisationen - wie bei vielen anderen Institutionen auch - teilweise sehr groß. Unklar war vor allem, welche Vorgaben auf welche Weise umgesetzt werden sollen – dies stellte für viele, überwiegend ehrenamtlich tätige Selbsthilfevereine eine sehr große Herausforderung dar.

- Es wurde ein Informationsblatt zum Thema „Datenschutz“ erstellt. Im Mittelpunkt stand die Frage, welche internen und externen Auswirkungen die DSGVO auf unsere Mitglieder und deren Arbeit hat (extern: Website, Newsletter-Versand, Fotonutzung etc.; intern: Datenschutzmanagement, Informationspflichten, Verteiler etc.). Bei Einzelfragen pflegten wir einen engen Austausch von Argumenten mit der BAG Selbsthilfe (zum Beispiel zur

Thematik „Brauchen wir einen Datenschutzbeauftragten?“. Das Informationspapier klärt über die grundsätzlichen Begrifflichkeiten, zum Beispiel „personenbezogene Daten“, auf und klärt die Verantwortlich- und Zuständigkeiten. Unser Ziel war es, bei unseren Mitgliedern die Angst vor Fehlern auszutauschen gegen die Sensibilisierung dafür, wann und wo besonders achtsam mit Daten umgegangen werden sollte. Aus diesem Grunde liegt das Hauptaugenmerk des Informationsblattes auf der Auffächerung der Prinzipien, die in der DSGVO verankert sind, beispielsweise Transparenz, Zweckbindung, Grundsatz der Datenminimierung und –sparsamkeit, Integrität und Vertraulichkeit.

- Für 14 unserer Mitgliedsorganisationen wurden Datenschutzerklärungen für deren Websites erstellt (6 Anfragen befinden sich zurzeit noch im Bearbeitungsstadium). Unter Nutzung der Expertise von Andrea Dittler (Mitglied im Bundesverband für Angeborene Gefäßfehlbildungen, ACHSE-Mitglied), welche Inhaberin der Firma web-spezi (www.webspezi.com) ist, konnten wir die technischen Gegebenheiten der Webseiten aller anfragenden Vereine zeitnah checken und auf dieser Grundlage dann vereinsindividuelle Datenschutzerklärungen erstellen. Diese Gelegenheit nutzte ein Großteil der anfragenden Vereine auch dafür, ihre Webseiten „aufzuräumen“ – nicht nur unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten.
- ACHSE hat allen Mitgliedsorganisationen angeboten, bei der Erstellung der notwendigen Transparenz-Erklärungen, die aufgrund der Leitsätze der BAG Selbsthilfe auszufüllen sind, Unterstützung zu leisten. Dies ist auch dringend notwendig, da sich zeigte, dass das vorgegebene Formular viele unserer Mitgliedsorganisationen überfordert.
- Vereinsindividuelle Beratungen im Rahmen von „Selbsthilfe hilft einander“ drehten sich neben den zuvor erwähnten datenschutzrechtlichen Fragen weiterhin um die Festanstellung von Mitarbeitern in den Mitgliedsorganisationen (Voraussetzungen für Mini-Jobs, eventuell erforderliche Satzungsänderungen), die Ehrenamtspauschale und wie diese verbucht wird. Beratungsbedarf gab es ferner in Bezug auf den Verkauf von Vereins-Merchandise-Produkten, zum SEPA-Verfahren, zum Aufbau und Pflichtinhalt eines Impressums (§ 15 TMG), zu den notwendigen Versicherungen für die Durchführung von Veranstaltungen, zum Namensschutzrecht und dazu, ob Sponsoren auf Vereinswebsites verlinkt werden dürfen. Mehrfach wurde um Rechtssprechungsrecherche gebeten, wobei der überwiegende Teil dieser Anfragen sich auf Urteile zum Grad der Behinderung bezog. Vereinzelt bieten wir unsere Mitgliedsorganisationen dahingehend, auf welche Art und Weise über Studien, Medikamente berichtet werden kann, wann das

Heilmittelwerbeengesetz tangiert sein könnte und wie eine Haftung auf einem Selbsthilfe-Flyer ausgeschlossen werden kann.

- Ein sehr großer Beratungsbedarf bestand auch 2018 bezüglich des Vereinsrechtes. Welche Voraussetzungen müssen gegeben sein, so dass Beschlüsse in der Mitgliederversammlung wirksam gefasst werden können, wann muss eine Satzungsänderung in Angriff genommen werden und wie ist das konkrete Prozedere, wie grenzen sich Gemeinnützigkeit und wirtschaftlicher Geschäftsbetrieb voneinander ab und wie gründet man eigentlich eine Selbsthilfegruppe oder gar einen Verein... all dies waren Fragen aus dem ACHSE Beratungsjahr 2018.

Wir danken dem AOK Bundesverband für die Förderung.

1.3 Gemeinsam Mehr Erreichen (GME)

Mit weniger Aufwand mehr für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreichen, ist das Ziel von Gemeinsam Mehr Erreichen (GME). ACHSE untersuchte im Rahmen von GME, wie die Mitgliedsorganisationen bei alltäglichen Aufgaben unterstützt werden können. Es soll den Aktiven mehr Zeit für die eigentliche Selbsthilfearbeit bleiben und Aufgaben sollen, wenn immer möglich, besser verteilt oder gebündelt werden. Es geht um die Identifizierung von Überschneidungen in den Tätigkeiten von Mitgliedsorganisationen und die Auslotung möglicher Synergien. Es stehen die Fragen im Vordergrund: was brauchen die Aktiven in der Selbsthilfe der Seltenen, um entlastet zu werden und welche Unterstützung/Service kann ACHSE als Dachverband bieten?

Die formalen und qualitätsbezogenen Anforderungen an die Selbsthilfe und an Verbände sind gestiegen, das Netzwerk der Seltenen ist gewachsen und mehr und mehr Kooperationspartner sind hinzugekommen. Damit wurden auch die Aufgaben immer vielfältiger. Welche Wege und Lösungen gibt es, damit die Aktiven in der Selbsthilfe wieder mehr Zeit und Kraft haben für die Aufgaben, für die sie ange treten sind: Informationen zu einer Seltenen Erkrankung sammeln und teilen, Betroffene und Angehörige beraten und unterstützen, sich für eine bessere Versorgung einzusetzen, Wissen und Menschen zu vernetzen.

Das Projekt GME eröffnet einen geschärften Blick in das Netzwerk: nach den täglichen Aufgaben und Herausforderungen, nach den Überschneidungen der im Netzwerk zusammen geschlossenen Verbände. Und bietet mittels einer Analyse die Möglichkeit, durch Ressourcenbündelung nachhaltigen Mehrwert zu erzielen.

Dies ist insofern bemerkenswert, weil es in den ersten Jahren meist darum ging als Gemeinschaft zu zeigen: „Wir sind Viele. Und trotz der unterschiedlichen

Erkrankungen teilen wir die gleichen Probleme und Nöte.“ So standen vor allem und zunächst die Probleme, die ALLE in der Gemeinschaft beschäftigen in ihrer Gesamtheit im Vordergrund: zu wenig Wissen und Informationen, kaum Experten, wenig Forschung, selten (ursächliche) Therapien, viele einzelne Versorgungsprobleme durch mangelnde sektorenübergreifende Zusammenarbeit, sowie meist mangelnde Unterstützung durch Ämter und Institutionen. Diese Fokussierung auf die auf die Gemeinsamkeiten ALLER war notwendig, um die Seltenen in die Öffentlichkeit und auf die Agenda im Gesundheitswesen und der Politik zu bringen und es konnte, bereits Vieles erreicht werden. Diese Perspektive muss auch weiterhin stetig und kraftvoll eingenommen werden, um in Politik und Gesundheitswesen und in der Öffentlichkeit wahrgenommen zu werden und gemeinsam für Verbesserungen zu kämpfen.

Mit GME schauen wir nun aber gleichzeitig intensiv nach den Synergien auch innerhalb der einzelnen Gruppen. Es ist ein Entwicklungsschritt, dank dieses Projekts, reflektieren und diskutieren zu können, wie durch Subgruppenarbeit nun bestimmte Probleme - die krankheitsübergreifend nur bei einigen Seltenen Erkrankungen bestehen - ressourcenschonender angegangen werden können. Und andererseits durch die Analyse von „Alltagsaufgaben“ und Herausforderungen, die immerwährend bei den Verbänden anfallen, eventuell eine Bündelung erfolgen kann und daraus vielleicht weitere ACHSE Unterstützungsangebote entwickelt werden können.

Durch das Projekt „Gemeinsam Mehr Erreichen“ fand eine Bedarfsanalyse über mehrere Kanäle und aus unterschiedlichen Quellen (Online-Umfrage, Interviews, Kurzfragebogen bei der Mitgliederversammlung, Subgruppen-Workshops, Sommerkongress mit „Good und Bad Practice“ und einem Open Space) darüber statt, welche Tätigkeiten und Aufgaben die Mitglieder oft von ihrer klassischen oder originären Selbsthilfearbeit „abhalten“ bzw. unverhältnismäßig Ressourcen binden. Im Tätigkeitsbericht 2017 wurde ausführlich darüber berichtet.

Insbesondere das Jahr 2018 im Projekt hat gezeigt, dass die Mitgliedsorganisationen sehr unterschiedliche Bedarfe haben, entweder aufgrund ihrer Größe, des Alters der Organisation oder der Erkrankung, die sich auch auf die Mitglieder-Struktur auswirkt (z. B. Elternverband oder Verband mit nur älteren Mitgliedern, weil sich die Erkrankung erst ab einem bestimmten Alter manifestiert).

Die Vielfalt in Struktur und Aufbau der Organisationen führte bei der Erhebung von Problemen und Lösungsvorschläge zu einer sehr großen Vielfalt und sehr unterschiedlicher Priorisierung bei den Antworten. So konnte kein einhelliges Bild gewonnen werden, ob und welche Dienstleistung ACHSE anbieten könnte, um

„großflächig“ zu unterstützen. Es wurden trotzdem zu einigen Vorschlägen Businesskonzepte mit Rechenmodellen entwickelt. Diese zeigten, dass eine Umsetzung finanziell nicht machbar ist, weil es für die jeweilige Dienstleistung letztlich jeweils zu wenig Organisationen sind, um eine solche (nicht gewinn-orientierte) Dienstleistung (mit) zu finanzieren.

Auch die Strategien im Umgang mit den Belastungen im Verbandsalltag variierten stark: „wir möchten möglichst viel an Verbandsaufgaben bei uns behalten und lieber weitere Kompetenzen aufbauen (mehr Wissen und Knowhow erwerben oder Hauptamtliche einstellen), wir befürchten dadurch aber auch eine weitere Überforderung“ oder wir wären sehr interessiert Einiges abzugeben und wenn uns das Angebot auch preislich zusagt (möglichst günstiger als am Markt), dann sehr gerne an ACHSE.“

Bei dem Ansatz Synergien und engeren Arbeitszusammenhänge untereinander herzustellen, waren zunächst 3 - 4 Workshops von Subgruppen geplant. Auch diese Themen hatten sich aus den Umfragen per Mail und per Kurzfragebogen - verteilt bei der MV und Fachtagung in 2017 ergeben. In 2018 fanden dann auch zwei dieser Workshops im Rahmen von GME statt. Um jedoch den vielen Themen ein Forum und mehreren Gruppen die Möglichkeit für einen Austausch zu geben, entstand die Idee statt zwei weiterer kleiner Treffen einen Sommerkongress zu planen - überwiegend als Open Space organisiert. Der zweitägige Sommerkongress gab Zeit und Raum für die Vielfalt der Themen, sowie die Möglichkeit, sich interessengeleitet über gemeinsame Probleme und Ziele in kleineren sowie größeren Gruppen auszutauschen, Wissen und Erfahrungen weiterzugeben und Kooperationen untereinander einzugehen (s. Abschnitt zum Sommerkongress).

1.4 ACHSE Sommerkongress

„Austauschen, vernetzen, voneinander lernen, stärken“ war das Credo beim ACHSE Sommerkongress, am 1. und 2. Juni 2018, im DRK Klinikum Berlin | Westend. Rund 70 Teilnehmer verschiedener Organisationen der Selbsthilfe brachten ihre Themen und Beiträge ein.

In den Mitgliedsorganisationen ist sehr viel unterschiedliches Wissen und Können vorhanden. Meist wird dies in den Kaffeepausen oder beim Essen im Rahmen von Veranstaltungen in bilateralen Gesprächen oder in kleinen Gruppen kurz geteilt oder angerissen. Der Kongress sollte genügend Zeit und Raum zur Verfügung stellen, Erfahrungswissen zu präsentieren und mit Nachfragen zu vertiefen. In der Vorankündigung des Kongresses wurde explizit erfragt, welche Organisation ein Good oder Bad Practice vorstellen möchte, bei dem die potentiellen Referent*innen davon ausgehen, dass dieses für viele andere Mitglieder relevant ist, zum

Nachahmen einlädt oder davor warnt, nicht den gleichen Fehler zu begehen - oder am liebsten sogar zum Mitmachen einlädt. Der erste Tag sollte ganz unter dem Motto stehen „voneinander miteinander lernen“ und Kooperationen, Vernetzungen untereinander vorantreiben, um Ressourcen zu bündeln.

Um diese Zielsetzung zu befördern, wurde der erste Tag in Anlehnung an die TED Methode geplant. Bei den TEDs sprechen Fachleute der unterschiedlichsten Gebiete – gemäß dem Motto „ideas worth spreading“ („Ideen, die es wert sind, verbreitet zu werden“). Folgende kurze Praxisberichte mit Zeit zum Nachfragen gab es:

- Mitglieder auf Reisen – gemeinsam Reisen organisieren
- Vernetzung in alle Richtungen für eine gute Jugendarbeit innerhalb der Selbsthilfe
- „Wir über uns“ – nicht nur eine Verbandszeitschrift
- Hilfe – unsere Website treibt uns in den Wahnsinn
- Kommunikation nach innen und außen – selten vielfältig
- Jugendliche/Junge Erwachsene in der Selbsthilfe – aus eigener Erfahrung
- Notfallversorgung mit Notfalldose und Notfallpass

Der zweite Tag wurde als Open Space geplant, um die Vernetzungen bzw. gemeinsam gewählte Themen und Projekte selbstorganisiert zu vertiefen. Insbesondere eignet sich ein Open Space, um Neues und Lösungen in unterschiedlichen Gruppen und Gruppengrößen durch zu denken, und konkrete Vorhaben gemeinsam zu planen. Es gibt keine im Voraus geplante Agenda, nur ein Motto. Unsere Vorgabe war lediglich das Arbeitsmotto: Gemeinsam Mehr Erreichen: Synergien und Gemeinsamkeiten - mehr Ressourcen für die „eigentliche Selbsthilfearbeit“.

Es gab selbstorganisierte Workshops zu folgenden Themen:

- **Mitglieder- und Jugendreisen verbandsübergreifend anbieten und organisieren.** Ergebnis: gemeinsame Planung einer geförderten „Mitgliederreise“ Saarschleife 2019. Vision: Social Event Agentur
- **Haus der Seltenen** – Barrierefreie Begegnungsstätte und Veranstaltungsort für das ACHSE Netzwerk (evtl. auch für andere SHO), organisiert als Inklusionsbetrieb. Ergebnis: zwei Businesscases wurden im Nachgang der Konferenz erarbeitet (große und kleine Tagungsstätte), leider ist dies ein zu großes und risikobehaftetes Projekt

- **ACHSE Selbsthilfe Wiki** – Entwicklung und Gestaltung einer gemeinsamen Wissensplattform rund um die Selbsthilfe der Seltenen, mit: Arbeitshilfe, wer kann was, Referenten, Locations, Urteile etc. Ergebnis: Idee mündete noch Ende 2018 in einen Förderantrag
- **Orientierungshilfe MDK – wie arbeitet der MDK**, welche Materialien kann ich Sachbearbeitern mit an die Hand geben, um über meine Erkrankung besser zu informieren, gibt es Möglichkeiten eines Standard Handouts für SE als Begleitmaterial. Ergebnis: dies kann Bestandteil des Wikis werden (s.o.)
- **Geschwisterkinder – Austausch, was machen die Anderen und vor allem mit wem?** Welche Erfahrungen mit welchen Formaten? Auch diagnoseübergreifend denkbar? Ergebnis: eine kleine Gruppe von Vertreter*innen hat sich formiert, die das Thema in ihren Verbänden vorantreiben möchten und auch überlegen, wie sie das Wissen und Knowhow anderen zur Verfügung stellen können
- **ACHSE Jugendkongress** – durch die Geschwisterkinder einerseits kam man auf die Jugendarbeit in den einzelnen Verbänden der Arbeitsgruppe. Inspiriert durch einen Beitrag von zwei jungen Frauen, die über ihre eigenen Erfahrungen berichteten, andererseits entstand die Idee, einen Jugendkongress zu veranstalten, zu dem Jugendliche, junge Erwachsene aus allen Verbänden eingeladen werden. Ergebnis: die Idee, dass Jugendliche und junge Erwachsene innerhalb der ACHSE verbandsübergreifend arbeiten und die ACHSE dadurch auch neue Ansätze mit in die Arbeit aufnehmen kann, ist in einen Förderantrag „Young & Rare“ (Arbeitstitel) noch Ende 2018 eingemündet
- **Organisationsstrukturen verbessern** - z.B. standardisierte Funktionsbeschreibung für Vorstandsmitglieder und Geschäftsstelle vereinfachen die Zusammenarbeit, schauen wie Fähigkeit/berufliche Kompetenzen auch in der Ehrenamtsfunktion genutzt werden können. Ergebnis: Maßnahmen werden bei einzelnen Mitgliedern umgesetzt und auch dies kann in das ACHSE Selbsthilfe Wiki eingebracht werden
- **DSGVO, hier bezogen auf die Datenschutzerklärung auf Websites.** Ergebnis: es entstand während des Open Space das Angebot an alle ACHSE Mitgliedsorganisationen, bei der Erstellung einer DSE zu unterstützen; die ACHSE übernahm die juristische Prüfung, die technische Prüfung übernahm Andrea Dittler, Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen und Web-Profi. An letztere war eine Kostenaufwandsentschädigung von 35,00 Euro

zu zahlen. Die Teilnehmer*innen des Kongresses hatten zunächst den Vorrang, danach wurde das Angebot an alle im Netzwerk kommuniziert. 14 Organisationen haben von dem Angebot Gebrauch gemacht.

- **Kommunikation mit Ärzten und Hebammen verbessern.** Ergebnis: es wurden unterschiedliche Maßnahmen zusammengetragen, die durch die Verbände, die in diesem Workshop vertreten waren, für ihre Organisationen umgesetzt werden. ACHSE hat mit Kontakten und Erfahrungen unterstützt.
- **Interne Kommunikation unter den Aktiven und mit Mitgliedern verbessern.** Ergebnis: in diesem Workshop haben sich Mitglieder mit bereits jahrelanger Erfahrung mit noch jungen Organisationen zusammengetan, um sich auszutauschen; was macht ihr, was hat sich bewährt, welche Kanäle und Medien wofür?

Alle Ideen und Maßnahmen wurden durch Teilnehmer*innen aus den einzelnen Workshops vorgestellt und erläutert. Alles in allem war der Sommerkongress ein großer Erfolg. Die Dynamik an Ideen und konkreten ergriffenen Maßnahmen war enorm - inklusive zweier danach gestellter Förderanträge - viele Kontakte kamen organisationsübergreifend zustande, die danach weiter vertieft wurden. Der Grillabend am Freitag auf der Wiese direkt am Tagungsort hat auch nicht unwesentlich dazu beigetragen.

1.5 Wir sind die ACHSE

1.5.1 Mitgliederversammlung 2018

In der Mitgliederversammlung wurde über die Tätigkeiten in 2017 Verantwortung abgelegt und natürlich auch schon einiges über 2018 berichtet.

Was die Finanzen anging, konnte positives berichtet werden. Nachdem wir zwischen 2012 und 2015 insgesamt 234.000 Euro Verlust gemacht hatten, durfte der Schatzmeister berichten, dass in 2017 einen Überschuss von mehr als 100.000 Euro erwirtschaftet wurde. Dies entspannte die finanzielle Lage der ACHSE. Wir hoffen die Verluste aus den vergangenen Jahren bald wettgemacht zu haben. Der Schatzmeister erklärte außerdem an welche Tätigkeiten diese Mittel in 2017 ausgegeben wurden.

Die neuen Kassenprüfer stellten uns für 2017 ein gutes Zeugnis aus. Der Vorstand wurde entlastet.

Ein Aktionsplan und Haushaltsplan für 2019 wurde von der Mitgliederversammlung beschlossen (die für 2018 waren schon in 2017 verabschiedet worden).

Neue Mitglieder

In der Mitgliederversammlung 2018 wurden die HOCM Deutschland e.V., Elterninitiative Apert-Syndrom EAS e.V. sowie FAP Familiäre Amyloid Polyneuropathie e.V. aufgenommen.

1.5.2 Fachtagung am 11.11.2018

Die Fachtagung gliederte sich in 2 parallele Workshops, der eine Workshop behandelte das Thema „Neugeborenencreening“, der andere das Thema „Compassionate Use“.

1. Workshop Neugeborenencreening

Die Voraussetzungen für die Aufnahme von Erkrankungen ins Neugeborenencreening, die Durchführung in Klinik, Praxis sowie die damit verbundene Qualitätssicherung wurden im Verlauf der Fachtagung von drei Vortragenden adressiert. Aus Sicht der Betroffenen besteht auch ein großes Interesse an Art und Umfang der Aufklärung im Vorfeld des Screenings und der Beratung und weitere Betreuung der Eltern und Betroffenen im Nachgang.

Fr. Dr. Nennstiel vom Landesamt für Gesundheit Bayern erläuterte die rechtlichen, ethischen und regulatorischen Rahmenbedingungen, die mit der Ein- und Durchführung eines Neugeborenencreenings verbunden sind. Die Besonderheiten des Cystische Fibrose (CF)-Screenings wurden von Prof. Ballmann von der Universitäts-Kinderklinik Rostock aufgezeigt. Wie es sich mit der Antragstellung, dem Antragsverfahren und -abläufen für ein Neugeborenencreening verhält, erläuterte Fr. Dr. Thomas vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA).

Da immer mehr Therapien entwickelt werden, die schon direkt nach der Geburt wirken könnten – wie z.B. bei NCL und SMA – gewinnt das Neugeborenencreening an Bedeutung.

2. Was ist Compassionate Use?

Bei einem Compassionate Use Programm (CUP) können Patienten Medikamente erhalten, die noch nicht zugelassen worden sind. Insbesondere im Bereich der Seltene Erkrankungen bestand in der Vergangenheit immer wieder großes Interesse an einer Teilnahme. Im Rahmen der Fachtagung wurde erklärt, wie Medikamente zugelassen werden, wann CUP in Frage käme, wie Studien aufgebaut sind und wie Patienten durch ihre aktive Teilnahme und Mitbestimmung zur Verbesserung von Arzneimitteln beigetragen haben. In den Vorträgen wurden alle Aspekte aus den Perspektiven von Recht, Pharma, Patient beleuchtet. Die Referenten aus den Reihen der ACHSE berichteten unter anderem von ihren Erfahrungen auf dem Weg zu

einer Studienteilnahme bzw. den Kampf um die Teilnahme im CUP. In den Diskussionen wurde deutlich wie stark das Thema die Gemeinschaft der Seltenen bewegt.

2 ACHSE WISSENSNETZWERK UND BERATUNG

Das „ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung“ umfasst die Arbeitsbereiche „Betroffenen- und Angehörigenberatung“ sowie „Informationen verbessern“ und wird von Dr. Christine Mundlos geleitet.

Innerhalb der verschiedenen Arbeitsbereiche der ACHSE Geschäftsstelle gibt es thematische Überschneidungen. Mit dem ACHSE Wissensnetzwerk streben wir an, zukünftig Informationen und Wissen aus verschiedenen Bereichen der ACHSE zu bündeln und den ACHSE Mitarbeitern zugänglich zu machen. Zum anderen sollen Erkenntnisse über das Leben mit Seltenen Erkrankungen, zu Entwicklungen in der Medizin, Wissenschaft, Forschung und anderen Bereichen des Gesundheitswesens gewonnen werden, die dann in Seminare, Workshops, Informationsblätter u.v.m. einfließen und unserem Netzwerk zur Verfügung gestellt werden.

2.1 Innovationsfondsprojekte

Allen Innovationsfondsprojekten ist gemein, dass die Projektverantwortlichen in den ersten Monaten nach Projektstart vor allem mit Organisatorischem beschäftigt waren: es galt sich auf einheitliche, verbindliche Vorgehensweisen bei der Versorgung der Patienten zu einigen und diese in den eigenen Institutionen zu etablieren, Ethikvoten in unterschiedlichen Bundesländern mussten abgestimmt und eingeholt sowie IT-Strukturen an Projektvorgaben und unterschiedliche Datenschutzkonzepte angepasst werden, Websites entstanden, Informationen für Patienten und Ärzte wurden ausgearbeitet und vieles mehr. Als dies soweit geregelt war, tat sich die nächste Hürde auf: die Patientenrekrutierung! Jedes Projekt hatte bzw. hat damit zu kämpfen die im Projekt veranschlagten Patientenzahlen pro Quartal und Leistungskomplex einzubinden. Die Teilnehmerkalkulationen orientieren sich zwar an den vielen Anfragen der letzten Jahre an den einzelnen ZSE, für die Teilnahme in den Innovationsprojekten muss sich ein Patient oder eine Patientin aber erstmalig an ein Zentrum wenden und er/sie bei manchen Leistungskomplexen auch einem bestimmten Profil entsprechen. Der organisationsintensive Projektstart hat sein Übriges dazu beigetragen, so dass alle 3 Projekte in der Zwischenzeit eine kostenneutrale Projektverlängerung um einige Monate beantragt haben.

Die ersten Ergebnisse bei TRANSLATE-NAMSE, dem Projekt aus der ersten Förderphase, sind mit Blick auf Verbesserungen im Patientenpfad und schnellere

Diagnosestellung ermutigend. Insbesondere der frühe und gezielte Einsatz der Exomsequenzierung bei unklaren Diagnosen fördert Ergebnisse (prozentualer Anteil an eindeutigen Diagnosen), die internationalen Daten entsprechen bzw. auch darüber liegen.

Aus ACHSE Sicht fördern und festigen die Innovationsprojekte die Vernetzung zu allen Beteiligten: den medizinischen Experten, den Krankenkassen, den Evaluatoren, den Projektmitarbeitern. Und sie haben Außenwirkung: die Öffentlichkeitsarbeit auf unterschiedlichen Ebenen schafft Awareness für die Seltenen innerhalb und außerhalb der beteiligten Institutionen!

2.1.1 TRANSLATE-NAMSE

Seit April 2017 wird im Themenfeld Seltene Erkrankungen das Projekt „TRANSLATE-NAMSE“ aus dem Innovationsfonds gefördert. ACHSE ist Konsortialpartner in diesem Projekt, das unter der Federführung der Charité und Beteiligung von weiteren 8 universitären Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), mehreren Krankenkassen sowie 2 Institutionen, die für die Evaluation verantwortlich sind, durchgeführt wird.

Ziel des Projekts ist es, Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu einer schnelleren Diagnose zu führen und ihre Versorgung nachhaltig zu verbessern. Hierfür werden abgestimmte, strukturierte Vorgehensweisen etabliert, die sowohl den Einsatz von interdisziplinären Fallkonferenzen als auch die erforderliche Diagnostik (z.B. Exomdiagnostik) sowie den Übergang von der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin (Transition) regeln. Im Fokus stehen Patienten (Kinder und Erwachsene) mit unklarer Diagnose sowie Betroffene mit der Verdachtsdiagnose/Diagnose einer unklaren Anämie, Autoimmunerkrankung, Bewegungsstörung, Hormonerkrankung, Immundefekt oder Stoffwechselerkrankung besteht.

ACHSE ist u.a. in die Bereiche Evaluation, Patientenzufriedenheit und -informationen eingebunden. ACHSE bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen ein.

Das Projekt TRANSLATE NAMSE endet am 30. September 2020.

Verantwortlich für das Projekt bei ACHSE ist Dr. Christine Mundlos.

2.1.2 ZSE-DUO

In der 2. Runde vom Innovationsfonds waren 2 weitere Projekte zu Seltenen Erkrankungen erfolgreich: „ZSE-DUO“ findet unter der Konsortialführung der Universitäts-Kinderklinik Würzburg gemeinsam mit 10 weiteren universitären ZSE, drei Krankenkassen sowie Evaluatoren und ACHSE statt. Das Projekt wendet sich an Patienten mit unklarer Diagnose, die mind. 12 Jahre alt sind, und untersucht, ob

die gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Facharzt, z.B. für Innere Medizin oder Neurologie, und einen Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie die Diagnosefindung verbessern und verkürzen kann.

Auch hier bringt ACHSE das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit.

Verantwortlich für die beiden Projekte bei ACHSE ist Dr. Christine Mundlos.

2.1.3 CARE-FAM-NET

Im Projekt CARE-FAM-NET geht es um die psychosoziale Versorgung für Kinder, Jugendliche und Familien mit Seltenen Erkrankungen

Familien von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen sind häufig stark belastet: Ängste, Sorgen und Unsicherheiten, ob durch langfristige diagnostische Prozesse, komplexe Therapien oder Kämpfe, um Anerkennung der Erkrankung und Kostenübernahmen, gehören oft zum Alltag und beeinträchtigen die psychische Gesundheit und die Lebensqualität aller Familienmitglieder.

Hier setzt CARE-FAM-NET (Children affected by rare disease and their families – network) an. Zwei neue psychosoziale Versorgungsformen wurden entwickelt: mit einer niederfrequenten Familienintervention in etwa sechs bis acht Gesprächen über ein halbes Jahr oder einer Online-Beratung (Vielen bereits bekannt als WEP-CARE) sollen betroffene Kinder und Jugendliche sowie ihre Familienangehörigen frühestmöglich begleitend zur Behandlung individuelle psychosoziale Hilfen erhalten, die eine positive Krankheitsbewältigung unterstützen und psychischen Störungen vorbeugen oder begegnen. 1.000 Familien mit Kindern / Jugendlichen im Alter von null bis 21 Jahren mit Seltenen Erkrankungen soll die Möglichkeit zur Teilnahme geboten werden. Eltern und Geschwister werden ausdrücklich mit einbezogen.

Es werden vorhandene Versorgungsstrukturen (ZSE, Kinderkliniken in Kooperation mit Kostenträgern) an 17 Standorten in 13 Bundesländern genutzt, mit CARE-FAM-NET vernetzt und um eine qualifizierte psychosoziale Versorgung erweitert. Eine fortlaufende Evaluierung ist selbstverständlich Teil des Projekts. Sieben Krankenkassen sind zudem in das Projekt eingebunden. Ziel ist, die psychische Gesundheit und Lebensqualität von Kindern / Jugendlichen mit einer Seltenen Erkrankung und ihren Angehörigen nachhaltig zu verbessern und eine bedeutsame Versorgungslücke zu schließen. Bei nachgewiesenem psychologischem, medizinischem und gesundheitsökonomischem Erfolg besteht ein Ziel darin, die beiden neuen Versorgungsformen in die Regelversorgung mit zu übernehmen.

ACHSE als Zusammenschluss der Selbsthilfe der Seltenen ist Partner im Projekt. Lisa Biehl (lisa.biehl@achse-online.de) ist die ACHSE Ansprechpartnerin. Weitere Informationen sind zu finden auf <https://www.carefamnet.org/>.

2.2 Forschung vorantreiben

2.2.1 Veränderungen im Wissenschaftlichen Beirat der ACHSE

In diesem Jahr, nach seiner Emeritierung von der Universitätsklinik Frankfurt, hat Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner den Wissenschaftlichen Beirat verlassen. Wir sind dankbar für sein langjähriges Engagement für die Seltenen.

2.2.2 Forschung braucht Förderung: Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2018

Eva Luise Köhler zeichnete am 20. Februar 2018 in der Alten Aula der Universität Heidelberg ein Team von Neurowissenschaftlern und Ärzten rund um die Biologin Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch vom Hertie-Institut für klinische Hirnforschung in Tübingen mit dem diesjährigen Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen aus. Das Preisgeld in Höhe von 50.000 Euro soll als Anschubfinanzierung für die Entwicklung einer neuartigen Arzneitherapie, die Patientinnen und Patienten mit einer besonders schwerwiegenden und bisher medikamentenresistenten Form der Epilepsie (Mutationen im KCNA2-Gen) zu Gute kommt, dienen.

Der neuartige Therapieansatz der Tübinger Arbeitsgruppe wurde letztes Jahr erstmals im Rahmen individueller Heilversuche getestet. Im Rahmen der von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung finanzierten Studie will die Tübinger Forschungsgruppe nun die Daten sammeln, die notwendig sind, um die Therapie schnellstmöglich auch für andere Epilepsiepatientinnen und -patienten mit solchen Genmutationen verfügbar zu machen.

In seiner Ansprache betonte Dr. Jörg Richstein, Vorstandsvorsitzender der ACHSE, wie wichtig die medizinische Forschung im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen ist: „Jeder Forschungsansatz zu einer Seltenen Erkrankung, der in einer Therapie mündet, bedeutet für die betroffenen Menschen ein Geschenk, das ihr Leben entscheidend verändert.“

Ziel des Forschungspreises ist es, die Erforschung Seltener Erkrankungen, die in Deutschland noch nicht ausreichend gefördert wird, anhand beispielhafter Projekte voranzutreiben. Der Preis wurde zum 11. Mal von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung und in enger Zusammenarbeit mit der ACHSE vergeben.

2.3 Betroffenen- und Angehörigenberatung

Ein Dreh- und Angelpunkt sowie wichtige Quelle für unsere Arbeit ist die konkrete Beratung von Betroffenen, ihren Angehörigen, Ärzten und Therapeuten. Sie bringt uns den Problemen und Bedürfnissen der Patienten, aber auch der Mediziner, sehr nahe, macht Defizite im Gesundheitssystem greifbar, versorgt uns mit Lebensgeschichten für unsere Öffentlichkeitsarbeit und Themen für unsere politische Arbeit. An die ACHSE Beratung wenden sich Patienten mit einer Seltenen Erkrankung und Menschen, die oft eine jahrelange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich haben und noch immer auf der Suche nach einer Diagnose sind.

Aber auch viele Institutionen nutzen in der Zwischenzeit die Beratung als Anlaufstelle für Seltene Erkrankungen. So gehen vermehrt Anfragen von Krankenkassen, sozialen Beratungsstellen sowie Selbsthilfekontaktstellen ein.

Leider mussten wir schon im Frühjahr 2018 auf unseren Betroffenenberater Erik Engel, der uns und die Anfragenden erst seit ein paar Monaten sehr engagiert unterstützt hatte, aufgrund einer längerfristigen Erkrankung verzichten. Erst im Herbst war es uns möglich die vakante Position neu zu besetzen und wir freuen uns sehr Ina Klawisch dafür gewonnen zu haben. Sie bringt mit ihrer jahrelangen Tätigkeit als Sozialversicherungsfachangestellte bei einer Krankenkasse für uns wichtige Expertise im Sozialversicherungsrecht in unser Team und die Beratung ein und hat ihre Kompetenzen in der psychosozialen Beratung bei der Unabhängigen Patientenberatung Deutschland (UPD) neben dem Studium für Soziale Arbeit ausgebaut.

2.4 ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten

Die ACHSE Lotsin Dr. Christine Mundlos verfügt über ein wachsendes Netzwerk von Experten*innen auf Patientenseite, in Medizin, Wissenschaft und Forschung. Das erleichtert die Suche nach Ansprechpartner*innen – sowohl für die Lotsin als auch für Interessierte innerhalb und außerhalb des ACHSE Netzwerks. In ihrer Funktion als „Beraterin für Mediziner und Therapeuten zu Seltenen Erkrankungen“ unterstützt sie vornehmlich Ärzte*innen zu patientenbezogenen Fragestellungen, aber auch immer mal wieder Betroffene bzw. deren Angehörigen. Darüber hinaus mehren sich Anfragen von Forschern und Journalisten, die eine Einschätzung von Patientenvertretern zur Beantwortung von Forschungsfragen wünschen bzw. Betroffene öffentlichkeitswirksam in Wort und Bild darstellen möchten. Auch Mitgliedsorganisationen klopfen gerne an, auf der Suche nach geeigneten Referenten für ihre Veranstaltungen. Die Lotsin hat regelmäßig Kontakt zu den Leitern der über 30 Zentren für Seltene Erkrankungen und zu den BMBF Forschungsnetzwerken für Seltene Erkrankungen.

2.5 Informationen verbessern

2.5.1 Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE - Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu 10 ausgewählten Erkrankungen

Im Auftrag der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) erarbeitete das ÄZQ in Zusammenarbeit mit der ACHSE und der betreffenden Patientenorganisation seit Anfang 2013 Kurzinformationen für Patienten zu 10 ausgewählten Seltenen Erkrankungen. Diese erscheinen in der Reihe „Kurzinformationen für Patienten (KiP)“, die die Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) herausgibt, und in der die Seltenen Erkrankungen einen neuen Schwerpunkt bilden. Die neuen Kurzinformationen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen setzen exemplarisch die Anforderungen an patientenorientierte Informationen zu Seltenen Erkrankungen um, die im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen formuliert und empfohlen werden. Die Kurzinformationen sind unter anderem auf der ACHSE Webseite und der Webseite des ÄZQ verfügbar.

Die Zusammenarbeit zwischen dem ÄZQ und der ACHSE wird auch nach Fertigstellung der 10 KiPs weiter fortgeführt. In 2018 wurde ein KiP zu Narkolepsie erstellt.

2.5.2 S2k-Leitlinie entwickeln

In diesem Jahr wurde Dr. Christine Mundlos in die Entwicklung einer konsensbasierte AWMF-Leitlinie S2k der Gesellschaft für Neuropädiatrie und weiterer beteiligten Fachgesellschaften und Organisationen als Vertretung der Patientenseite eingebunden. Die Leitlinie behandelt die Klassifikation und Diagnostik der Mikrozephalie. Mikrozephalie kommt aus dem Griechischen („mikros“ und „kephal“) und bedeutet „kleiner Kopf“. Von Mikrozephalie spricht man, wenn ein Kopf deutlich kleiner ist als bei anderen Menschen gleichen Alters, Geschlechts und gleicher ethnischer Gruppe. Es handelt sich um ein Symptom und keine Krankheitsentität. Mikrozephalie kann verschiedene Ursachen haben, es bedarf somit unterschiedlicher diagnostischer und ggf. therapeutischer Vorgehensweisen. Es gibt auch Seltene Erkrankungen, die mit einer Mikrozephalie einhergehen. Die Fertigstellung der Leitlinie erfolgt in 2019.

3 ACHSE ENGAGEMENT UND INTERESSENVERTRETUNG

3.1 Politische Forderungen – unsere Lobbyarbeit

3.1.1 ACHSE Beteiligung am Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)

2018 war ein turbulentes Jahr für das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – das NAMSE. Seit seiner Gründung im Jahr 2010 bildete NAMSE die Plattform, auf der alle wichtigen Akteure und Institutionen aus dem Gesundheitswesen, aus Politik, Wissenschaft, Forschung und Industrie gemeinsam Probleme und Lösungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen besprechen und anpacken konnten. Im Jahr 2013 wurde der Nationale Aktionsplan mit 52 Maßnahmen verabschiedet. Bereits 2017 zeichnete sich ab, dass ein Großteil der beschlossenen Maßnahmen auch bis Ende des Jahres 2018 nicht umgesetzt sein würde - allen voran die Schaffung einer nach NAMSE-Kriterien zertifizierten, finanziell nachhaltig gesicherten, flächendeckenden Struktur an Zentren für Seltene Erkrankungen mit Lotsenfunktion - wie von ACHSE mehrfach gefordert. Da die Förderung der NAMSE-Geschäftsstelle im Juli 2018 enden sollte, diese aber eine konstruktive Zusammenarbeit der 28 NAMSE-Akteure mit ihren vielfältigen Interessen erst ermöglicht hatte, sah ACHSE die weitere ergebnisorientierte Aktivität des NAMSE und somit die Umsetzung aller ausstehenden Maßnahmen akut gefährdet.

Im Februar 2018 startete ACHSE daher die Petition „#Vernetzte Versorgung Jetzt!“ auf der Internetplattform change.org, in der sie an die Bündnispartner appellierte, sich auch in Zukunft für ein gemeinsames NAMSE mit einer verbindlichen Struktur einzusetzen. Die Petition fand in kürzester Zeit 30.000 Unterstützer. Aktionen rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen schafften Aufmerksamkeit, insbesondere die Demonstration mit Betroffenen und Beteiligung aus der Grünen Regierungsopposition auf dem Alexanderplatz, erzeugte Wirbel. Per Brief, Pressemitteilungen, der gezielten Platzierung von Medienbeiträgen wurde der Erhalt der NAMSE-Geschäftsstelle gefordert sowie auf die unzureichende Versorgungslage von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland aufmerksam gemacht. Zugleich fanden weitere Verhandlungen innerhalb der NAMSE-Gruppe statt, wurden Gespräche mit Vertretern aus der Politik geführt.

Zum Ende der parlamentarischen Sommerpause stellte die Fraktion von Bündnis 90/Die Grünen eine Kleine Anfrage an die Bundesregierung, um zu erfahren, welche konkreten Pläne das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) im Hinblick auf die gesundheitliche Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen hat. Von den Antworten zeigte ACHSE sich enttäuscht und warf dem BMG in einer Pressemeldung vom 24. September 2018 Strategielosigkeit vor.

Letztlich zeigte der Druck aber Wirkung: Im Herbst gab das BMG bekannt, dass die Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ab 01. Dezember 2018 weiterfinanziert werden würde – aus Projektmitteln des BMG und für vier Jahre.

Für die Gemeinschaft der Seltenen war dies ein Grund zur Freude, da ihren Anliegen Rechnung getragen wurde und zugleich der Aufruf an die Bündnispartner, endlich zu handeln. „Menschen mit Seltenen Erkrankungen können nicht länger warten.“

3.1.2 Strategiegruppe „Register für Seltene Erkrankungen“

Die 2015 eingesetzte Strategiegruppe, die als Expertengremium und Kommunikationsplattform dazu beitragen soll, langfristig die Qualität und Interoperabilität von nationalen Registern zu erhöhen, hat 2018 ein Strategiepapier fertiggestellt. Darin werden aktuelle Entwicklungen auf nationaler und internationaler Ebene berücksichtigt, und zukünftige Vorgehensweisen zur Erstellung und Einsatz von Registern beschrieben. Das Strategiepapier liegt dem NAMSE zur Einsicht vor. Dr. Bernd Quadder beteiligte sich für die ACHSE.

3.1.3 Handlungsfeld Informationsmanagement

Im Bereich Informationsmanagement beschränken sich die Aktivitäten der ACHSE in 2018 auf die Zusammenarbeit mit dem ÄZQ (Kurzinformationen für Patienten – KiP, siehe 2.1.4.).

Für das im Zuge des Nationalen Aktionsplan aufgesetzte BMG-Projekt „se-atlas“ zur Kartierung der Kompetenz für Seltene Erkrankungen in Deutschland, das Ende 2017 zum Abschluss gekommen ist und von den verantwortlichen Mitarbeitern in Frankfurt immer noch nebenbei betreut wird, gibt es noch keine weitere Finanzierung. Dieses Projekt ermöglicht es unseren Mitgliedsorganisationen die in der Online-Datenbank abgebildeten Angaben zu ihrer Organisation, den von ihnen vertretenen Erkrankungen und Einträge von Versorgern zu überprüfen, ergänzen und kommentieren. Es bleibt zu hoffen, dass sich zeitnah ein Förderer für dieses wichtige Portal findet.

3.2 Weitere politische Arbeit

3.2.1 Forderungen der ACHSE an die Politik

Eine Zentren-Struktur schaffen, Forschung vorantreiben, den Zugang zu Medikamenten sicherstellen, die Erfolge von NAMSE fortschreiben und die Strukturen der

Selbsthilfe fördern – die Forderungen, die ACHSE bereits im Herbst 2017 an die neue Bundesregierung gerichtet hatte, behielten in 2018 ihre uneingeschränkte Gültigkeit, nicht nur, weil die Regierungsbildung sich bis zum Frühjahr 2018 hinzog, sondern weil diese Forderungen noch immer die dringendsten Anliegen der Seltenen widerspiegeln.

Die Forderungen: https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/ACHSE-Forderungen_an_die_Politik.php

Darüber hinaus positionierte sich ACHSE zu weiteren politischen Entscheidungen öffentlich wie folgt:

3.2.2 ACHSE nimmt Stellung zum EU-Vorschlag zu einem gemeinsamen HTA

Die europäische Gemeinschaft der Menschen, die mit einer der rund 8.000 Seltenen Erkrankungen leben, kämpfte seit langem dafür, dass die europäische Zulassungsbehörde, die European Medicines Agency (EMA) und die nationalen HTA-Behörden viel enger zusammenarbeiten. Zu Beginn des Jahres hatte die Europäische Kommission einen Vorschlag zum Health Technology Assessment (Nutzenbewertung) zur Ergänzung der Richtlinie 2011/24/EU unterbreitet (kurz: „Vorschlag“). Um dem europäischen Anliegen Gewicht zu verleihen und kritischen Stimmen zu kontern, unterstützten die nationalen Allianzen das Anliegen auch in ihren jeweiligen Ländern.

So forderte die ACHSE in einer umfassenden Stellungnahme vom 01. August 2018 die Bundesregierung insbesondere dazu auf, sich für ein gemeinsames HTA-Verfahren in Europa stark zu machen und so den Zugang zu Medikamenten für alle Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Europa zu fördern, zugleich Doppelarbeit zu verhindern und die Qualität des HTAs zu verbessern. Weiterhin appelliert ACHSE an die Bundesregierung, den Vorschlag der Kommission nicht als Regelwerk zu betrachten, das es zu verhindern oder stark einzuschränken gilt, sondern als ein positives europäisches Projekt mit großem Potenzial, das im Interesse der Patienten noch zu verbessern ist.

„Wir sehen in dem Vorschlag der EU-Kommission vor allem eine Chance, die Lebensqualität der rund 30 Millionen betroffenen Menschen in Europa langfristig zu verbessern und ihre Leben zu verlängern. Für tausende Erkrankungen gibt es noch immer keine adäquate medikamentöse Behandlung. Bis heute sind etwa 150 Medikamente als sogenannte Orphan Drug zugelassen worden. Viele Betroffene in der EU erhalten noch nicht einmal die wenigen verfügbaren Medikamente! Zurzeit gehen enorme Ressourcen und Chancen dadurch verloren, dass alle Beteiligten

nur in ihren Silos denken und arbeiten," sagte die ACHSE-Geschäftsführerin Mirjam Mann in der dazu veröffentlichten Pressemitteilung.

Stellungnahme: https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/stellungnahmen/20180801_Stellungnahme_zum_Vorschlag_des_EU-Parlaments_und_.php

3.2.3 Parlamentarischer Abend zum HTA

Bei einem Parlamentarischen Abend zum Thema: „Europäische Nutzenbewertung – Chance für eine bessere Patientenversorgung in Europa und Deutschland?“ am 25. September 2018, konnte Mirjam Mann auf dem Podium in der Diskussionsrunde mit Vertretern von BMG, IQWiG, EU-Kommission, die Position der ACHSE einbringen. Dabei unterstrich sie, dass Deutschland zwar den besten Zugang zu Orphan Drugs in ganz Europa habe, aber dennoch von einem gesamteuropäischen HTA profitieren könne, wenn damit gute Rahmenbedingungen für Forschung und Entwicklung verknüpft seien. Zugleich kritisierte sie, dass die am 11. September 2018 durch die EU-Kommission veröffentlichten „Änderungen“ (Admentments) des Vorschlags kaum bis keine Patientenbeteiligung vorsehen würden und betonte, dass eine Patientenbeteiligung durch demokratisch legitimierte Patientenorganisationen notwendig wären und forderte dafür Kostenerstattung und professionelle Unterstützung für Patienten, damit diese sich einbrächten.

3.2.4 Stellungnahme zum Pflegepersonal-Stärkungsgesetz

Am 15. Oktober 2018 stellten CDU/CSU und SPD einen Änderungsantrag zum Pflegepersonal-Stärkungsgesetz (PpSG). Darin wurde vorgeschlagen wird, dass der G-BA die Aufgaben der Zentren konkretisieren soll. ACHSE bat dazu die gesundheitspolitischen Sprecherinnen der Großen Koalition, Sabine Dittmar von der SPD sowie Karin Maag von der CDU/CSU, den Antrag zu unterstützen. Mirjam Mann wies darauf hin, dass die Regelung so ausgestaltet werden müsse, dass keine neuen Verzögerungen entstünden, sondern Zuschläge für diese besonderen Aufgaben jetzt gewährt würden. Mirjam Mann unterstrich dabei erneut, dass die im NAMSE einstimmig beschlossenen Kriterien für die Zentrenstruktur seit langem vorlägen und diese insbesondere auch vom GKV-Spitzenverband unterstützt würden. Jetzt müsse endlich eine angemessene Finanzierung sichergestellt werden.

3.2.5 Stellungnahme der ACHSE zum Entwurf eines Gesetzes für mehr Sicherheit in der Arzneimittelversorgung (GSAV)

ACHSE bezieht sich in ihrer Stellungnahme vom 14. Dezember 2018 zum GSAV des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) vor allem auf die Bestimmungen, die die sogenannten „Orphan Drugs“ betreffen und stellt den Hinweis voran, dass es nur etwa 150 Medikamente mit aktuellem oder ehemaligem Orphan-Drug-Status gäbe, dem geschätzte 8.000 Seltene Erkrankungen gegenüberstünden. Für die vier Millionen Menschen, die von diesen schweren und oft lebensverkürzenden Erkrankungen betroffen sind, stünden generell viel zu wenige Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. **Im Bereich der Orphan Drugs gäbe es kein Problem der Überversorgung, sondern eine klare Unterversorgung.** Zudem würden die wenigen Orphan Drugs auch nur etwa 3,7 % aller Arzneimittelkosten verursachen. (4)

ACHSE unterstützt ausdrücklich, dass nach Zulassung eines Arzneimittels weitere Daten zum Wirken und Nutzen eines Arzneimittels erhoben werden und auch dass dies Konsequenzen für die Preisgestaltung haben kann. Eine nationale Datenerhebung ist aber nicht die Antwort auf die Bedürfnisse von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Die Datenerhebung sollte auf europäischer Ebene organisiert werden.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen eine nachhaltige Erhebung von allen relevanten Versorgungsdaten, damit beforscht wird, wie die Behandlung ihrer Erkrankung verbessert werden kann. Eine überhastet eingeführte Änderung der bewährten Orphan Drug Regelung fördert ihre Versorgung nicht und gefährdet den bisher sehr guten Zugang zu den wenigen verfügbaren Arzneimitteln.

https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/stellungnahmen/ACHSE_nimmt_Stellung_zum_GSAV.php

3.2.6 ACHSE - Rare Diseases Germany

Auf der Mitgliederversammlung im November 2018 wurde einstimmig beschlossen, dass ACHSE im Rahmen ihrer internationalen Vernetzungsarbeit und im Rahmen ihrer politischen Kommunikation ab 2019 offiziell den Zusatztitel „ACHSE - Rare Diseases Germany“ tragen wird. Ob als aktives Mitglied des europäischen Dachverbandes EURORDIS – Rare Diseases Europe, als Mitglied von Rare Diseases International, in den zahlreichen Arbeitsgruppen, die auf EU-Ebene aktiv sind, wie auch im Rahmen des Aufbaus der Europäischen Referenznetzwerke – die grenzübergreifende Vernetzungs- und Lobbyarbeit wird für ACHSE in den kommenden Jahren noch intensiver werden. Basis für den Vorschlag an die Mitglieder zum

Namenszusatz bildete ein Abkommen nationaler Dachorganisationen bei EURORDIS aus dem Jahr 2013, wonach alle nationalen Dachverbände die Namensergänzung RARE DISEASES übernehmen sollten (als Untertitel beispielsweise), um ein einheitliches Auftreten sicherzustellen und auch, um eine starke weltweit aktive Gemeinschaft zu demonstrieren. ACHSE kann sich somit als Teil der weltweiten Community auch in der Außendarstellung positionieren und ist gleichzeitig als anerkannte Nationale Allianz erkennbar.

3.3 Öffentlichkeitsarbeit

Politische Stellungnahmen, bundesweite Aktionen an drei Monaten rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen, Hintergrundgespräche mit Journalisten, Veranstaltungen, Veröffentlichungen in der Fachpresse und die redaktionelle Zuarbeit bei Sonderbeilagen waren auch in 2018 die wesentlichen Maßnahmen der ACHSE, um Öffentlichkeit zu erzielen. Ein neuer großer und erfolgversprechender Baustein zur Zielgruppenerweiterung bzw. Reichweitenerhöhung war der Ausbau des Social-Media-Bereichs, durch die Nutzung zwei zusätzlicher Kanäle und Kampagnenarbeit. Neben der breiten Öffentlichkeit diente der Bereich Social Media auch zur Pflege und Stärkung der eigenen Netzwerke, z.B. der Mitglieder.

Das Interesse der Presse an betroffenen Personen, Ärzten oder anderen Experten zur Berichterstattung, war gewohnt stark. ACHSE konnte zahlreiche Interviewpartner für TV- und Printbeiträge vermitteln und sich dabei selbst als Experte positionieren. Der Tag der Seltenen Erkrankungen allein hat rund 800 Print- und Online-Artikel hervorgebracht. In 2018 ist ganzjährig zudem insbesondere das Interesse an ACHSE als Gesprächspartner bei politischen Themen rund um NAMSE, die Zentren sowie zu Orphan Drugs gestiegen, was auf die aktive Positionierung der ACHSE auf verschiedenen Kanälen zurückzuführen ist.

3.3.1 *Gemeinsam lauter werden*

Um ihre Positionen mit Schlagkraft in die Politik, das Gesundheitswesen und die Öffentlichkeit tragen zu können, ist ACHSE auf die Stimme ihrer Mitgliedsorganisationen mit all' deren Mitgliedern angewiesen. Unter dem Dach der ACHSE kamen im Jahr 2018 etwa 130 Organisationen zusammen, die zusammen genommen etwa 100.000 Mitglieder vertraten. In den vergangenen Jahren musste ACHSE feststellen, dass nur wenige überhaupt wissen, dass ihr Verband Mitglied der ACHSE ist. ACHSE fragte sich, wie ihre Arbeit, Ziele, Zweck und Vorteile in den eigenen Reihen beworben werden könnte, um zu informieren, Multiplikatoren zu gewinnen und dazu beizutragen, dass Betroffene sich nicht nur in ihrer Individualität wahrnehmen, sondern, als Teil einer großen starken Gemeinschaft. Der

Gemeinschaft der Seltenen. Der Gemeinschaft, die nur gemeinsam mehr erreichen kann.

Zu diesem Zweck ist Ende 2018 ein Film von ACHSE-Mitgliedern für ACHSE-Mitglieder entstanden – in Zusammenarbeit mit der Sympathiefilm GmbH, gefördert von der Krankenkasse „Die Techniker“. „Was bedeutet es Mitglied der ACHSE zu sein? Wie profitieren wir von unserer Mitgliedschaft? Wie stärkt es mich persönlich, Teil der ACHSE-Familie zu sein?“ – sind die Themen des fünfminütigen Films. Eine Rohversion des Films hatte Premiere auf der Mitgliederversammlung der ACHSE im November 2018. Mit Untertiteln versehen sollte der Film nach der Informationsflut um den Tag der Seltenen Erkrankungen für Mitglieder zum Download online zur Verfügung gestellt werden, damit er auf Mitgliederveranstaltungen gezeigt werden kann.

Der Film kann hier heruntergeladen werden: <https://youtu.be/MG17nXxzG8c>

Wir danken der TK für die Unterstützung dieses Projektes.

3.3.2 ACHSE und Social Media

Facebook/ACHSEeV entwickelte sich zu einer wichtigen Informationsplattform rund um Seltene Erkrankungen vor allem für Patientengruppen, Betroffene und betroffene Familien: ACHSE bot dort ein vielseitiges aktuelles Angebot an Informationen und neuesten Entwicklungen rund um Seltene Erkrankungen, zugleich wurden relevante bundesweit stattfindende Veranstaltungen beworben. Einzelberichte Betroffener in Verbindung mit Hilfsangeboten sowie Kontaktstellen dienten außerdem dazu, Wissen zu vermitteln. Kommentare, Anfragen und Reaktionen zu den Beiträgen zeigten, dass ACHSE sich über Facebook als wichtiger Ansprechpartner etabliert hat. Initiativen oder Privatpersonen suchten über Facebook direkt Hilfe im Umgang mit ihrer Erkrankung und wurden an die ACHSE-Beratung vermittelt.

Etwa 2.000 Menschen konnten im Schnitt täglich erreicht werden. Im Zeitraum um den Tag der Seltenen Erkrankungen waren es 20.000 Personen pro Tag. Ende 2018 zählte die ACHSE-Seite 3.400 echte und ohne Werbung gewonnene Abonnenten, die eine wertvolle und sich gegenseitig stützende Gemeinschaft bilden, die zum Tag der Seltenen Erkrankungen oder auch bei Umfragen aktiv wurden, Anliegen der ACHSE wie unsere Petition „#VernetzteVersorgungJetzt“ teilen oder Aufrufen zu spenden folgten.

Die europäische Social-Media-Kampagne #ShowYourRare zum Tag der Seltenen Erkrankungen und die Veröffentlichung der ACHSE-Petition auf change.org führten dazu, dass ACHSE im Februar 2018 versuchsweise auf Instagram und Twitter aktiv wurde. Ziel war es, auch Zielgruppen anzusprechen, die nicht auf Facebook aktiv

sind, Reichweite und Bekanntheitsgrad der ACHSE zu erhöhen, was angesichts der geringen personellen Ressourcen zwar eine Herausforderung darstellte, zugleich als lohnenswert erachtet wurde. Bis zum Dezember 2018 konnten die Kontaktgruppen beider Kanäle vor allem durch Qualität, denn Quantität punkten.

Youtube.com/ACHSEeV diente weiterhin als Plattform, um ACHSE-Videos zur Verfügung zu stellen. Der Kanal wurde nicht aktiv genutzt.

3.3.3 Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“

Die langjährige Zusammenarbeit mit dem Verlagshaus „Mediaplanet“ wurde mit der Veröffentlichung zweier Sonderbeilagen „Seltene Erkrankungen“ fortgeführt: In der Tageszeitung „Die Welt“ (Februar) mit einer Reichweite von 680.000 und im Magazin „Der Spiegel“ (September) mit einer Reichweite von ca. 3 Millionen. Gleichzeitig wurden wieder alle Inhalte auf der eigens vom Verlag implementierten Webseite www.seltenkrankheiten.de veröffentlicht und in den jeweiligen Social-Media-Kanälen von „Mediaplanet“ und der ACHSE beworben. Zwei Sonderbeilagen des Themenbotenverlag mit dem Titel „Selten, aber nicht allein“ erschienen im Februar 2018 sowie im Juli 2018 im Handelsblatt. ACHSE war maßgeblich an der Gestaltung und Redaktion beteiligt. Alle Sonderbeilagen wurden über ihr Erscheinungsdatum hinaus auf allen öffentlichen Veranstaltungen der ACHSE und deren Mitgliedsorganisationen ausgelegt. Eine Sonderbeilage zum Thema Kindergesundheit im Magazin Eltern wurde durch ACHSE mit Beiträgen zu Seltenen Erkrankungen bestückt.

3.3.4 Publikationen von ACHSE – ACHSE Aktuell, ACHSE Stimme

Die ACHSE Aktuell dient vor allem Mitgliedsorganisationen, wissenschaftlichem und politischem Beirat sowie ausgesuchten Fachkontakten als Informationsquelle. Kleinere Mitgliedsorganisationen nutzten die ACHSE Aktuell zudem, um in Kurzbeiträgen über ihre Arbeit und Erfolge zu berichten. Zwei Ausgaben wurden verschickt und online zum Download zur Verfügung gestellt. Im November 2018 ist eine ACHSE Stimme erschienen. Gezielte Fundraising-Veranstaltungen, Online-Fundraising und die direkte Kommunikation haben weitere Ausgaben in 2018 abgelöst. Der E-Newsletter befand sich weiterhin in der Testphase.

3.3.5 Webseite

www.achse-online.de ist nicht nur Visitenkarte, sondern unabdingbares Informationsportal für Menschen auf der Suche nach spezifischen Ansprechpartnern und Informationen. Besonders hohe Klickzahlen erzielen weiterhin die

Betroffenenberatung sowie unsere Mitgliedsorganisationen. Dennoch muss die Webseite, die teilweise wöchentlich mit aktuellen Inhalten befüllt wird, zugleich mehreren Zielgruppen gerecht werden.

3.3.6 Tag der Seltenen Erkrankungen

#ShowYourRare - lautete das offizielle Motto zum Rare Disease Day 2018, dem 11. internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen, das die europäische Gemeinschaft unter Federführung von EURORDIS – Rare Diseases Europe bereits im Herbst 2017 für den Aktionstag am 28. Februar 2018 ausgerufen hatte. Weltweit sollten Menschen Farbe bekennen und vor allem in den sozialen Netzwerken zeigen, dass sie Teil einer weltweiten Gemeinschaft sind, diese unterstützen und für die Anliegen von weltweit insgesamt 300 Millionen betroffenen Menschen kämpfen, für z.B. vernetzte Versorgung und mehr Forschung.

ACHSE, als Initiatorin und Koordinatorin vom Tag der Seltenen Erkrankungen in Deutschland rief dazu auf, ein Zeichen zu setzen. Mit dem Aufruf „Setz dein Zeichen für die Seltenen“ rief ACHSE zum Mitmachen auf – auf der Straße und in den Sozialen Netzwerken, rückte die Nöte und Anliegen von 4 Millionen Kindern und Erwachsenen mit Seltenen Erkrankungen in den Fokus der Öffentlichkeit und forderte Vertreter aus Politik, Gesundheitswesen, Wissenschaft und Forschung dazu auf, endlich zu handeln. Zeitgleich startete ACHSE die Online-Petition „Vernetzte Versorgung Jetzt“. So lautete auch die politische Botschaft.

Insbesondere in den Sozialen Netzwerken folgten viel dem Aufruf und setzten ihr Zeichen mit Videos, Fotos, Statements. Die Anleitungen mit Tipps, zum Beispiel zum Dreh von Videostatements stellte ACHSE schon ab Herbst 2017 zur Verfügung und außerdem selbst Videostatements produziert, die hier noch angeschaut werden können: <https://www.youtube.com/user/ACHSEeV/videos> Die Videostatements wurden allein am Tag der Seltenen Erkrankungen auf Facebook 14.051-mal aufgerufen.

Den offiziellen Film zum Rare Disease Day (von EURORDIS) konnte ACHSE mit deutschen Untertiteln eine Woche lang in den zwölf Berliner Yorckkinos platzieren.

Darüber hinaus wurden 25 Aktionen angemeldet, die in 20 Städten stattfanden, z.B. in Heidelberg, München, Dessau, Berlin, Düsseldorf, Flensburg, Ulm, Essen, Bocholt, Bonn, Hannover, Hamburg, Leipzig, Würzburg, Jena, Lübeck, Aurich, Bad Fallingbommel, Nürnberg, Mainz, Bielefeld, Bornheim, Rostock... In Universitätskliniken, in den Zentren für Seltene Erkrankungen, auf der Straße, bei kleinen und großen Festen wurde referiert, informiert und Aufmerksamkeit generiert. ACHSE stellte Postkarten, Plakate, Ballons und Pressematerial zur Verfügung und bewarb alle Aktionen ihrer Webseite, auf Facebook und veröffentlichte sie bei

rarediseaseday.org. Vorstandsmitglieder und Büromitarbeiter nahmen an einzelnen Städteaktionen teil.

Zum Mitgliedertreffen im Büro der Berliner Geschäftsstelle kamen 20 Mitstreiterinnen und Mitstreiter. Zusammen mit Vertretern vom ACHSE-Team wurde eine laute Aktion mit politischen Botschaften vorbereitet, Plakate gemalt und Fotos. Gemeinsam mit zahlreichen Berlin-Brandenburger Mitgliedern der ACHSE und Laufpublikum konnte am 28.02.2018 ein weiteres weithin sichtbares Zeichen auf dem Berliner Alexanderplatz gesetzt werden - mit Infoständen, einer Fotoaktion und einer Kundgebung. Unterstützung kam von der Sprecherin für Gesundheitsförderung der Grünen und MdB, Dr. Kirsten Kappert-Gonther. Sie warb für die dringend notwendige vernetzte Versorgung. Eva Luise Köhler, die Schirmherrin der ACHSE, war vor Ort – wie auch das Fernsehen. Später am Abend wurde in der Abendschau des Rundfunk Berlin Brandenburg berichtet, zudem folgte ein Bericht zu Seltenern Erkrankungen mit Interview der Geschäftsführerin Mirjam Mann auf RTL. Eva Luise Köhler war zudem bei Tagesschau 24 in einem 30-minütigen Interview.

Weltweit beteiligten sich so viele Menschen wie nie zuvor. #ShowYourRare

3.3.7 Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises

Eva Luise Köhler zeichnete am 20. Februar 2018 in der Alten Aula der Universität Heidelberg ein Team von Neurowissenschaftlern und Ärzten rund um die Biologin Dr. Ulrike Hedrich-Klimosch vom Hertie-Institut für klinische Hirnforschung in Tübingen mit dem diesjährigen Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen aus. Bereits zum elften Mal wurde der Forschungspreis in enger Kooperation mit der ACHSE vergeben. Der ACHSE-Vorstand sowie einzelne Vertreter der Geschäftsstelle nahmen teil. Dr. Jörg Richstein sprach ein Grußwort. ACHSE veröffentlichte in Zusammenarbeit mit der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung Pressematerial vorab und nach der Vergabe des Forschungspreises.

3.3.8 Fotoausstellung Waisen der Medizin

Seit dem Jahr 2011 schickt die ACHSE ihre Fotoausstellung „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenern Erkrankung“ auf Wanderung. Die Geschichten aus dem Alltag von fünf betroffenen Kindern und Erwachsenen, die darin in eindringlichen Bildern erzählt werden, haben nichts an Aktualität verloren. Vom 05.-23. November 2018 gastierte die Fotoausstellung in Münster und untermalte so das 20-jähriges Jubiläum der Tom Wahlig Stiftung. Sie ist Teil des ACHSE-Netzwerkes und setzt sich für die Erforschung der Hereditären Spastischen Spinalparalyse ein und macht sich für Betroffene stark. An der Vernissage nahmen Schirmherrin Eva Luise Köhler und weitere Vertreter der ACHSE teil.

Im Zuge der Anfrage hatte ACHSE die Ausstellungsmaterialien überarbeitet und ein Konzept zur Weitererzählung einzelner Geschichten in Fotos, wie zum Beispiel der von Josi, erstellt. Ein erstes Fotoshooting fand im Sommer 2018 statt.

3.4 Netzwerkarbeit

Um für ihre Anliegen und Forderungen Gehör zu finden, konkrete Ziele zu erreichen, Awareness in Fachkreisen, insbesondere bei Ärzten zu schaffen und sich als Expertin für Seltene Erkrankungen zu positionieren, brachte ACHSE sich im Laufe des Jahres bundesweit mit zahlreichen Fachvorträgen, eigenen Fachveranstaltungen sowie Veranstaltungskooperationen ein, wirkte in Jurys und Beiräten mit und nahm an Fachveranstaltungen, Kongressen und Messen teil.

Dr. Jörg Richstein referierte u.a. bei der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde und beim AOK Bundesverband.

Dr. Christine Mundlos stellte ihr Angebot als ACHSE-Lotsin vor allem in Kliniken und Universitäten vor, brachte die Bedarfe Betroffener vor und diskutierte Vorschläge für eine Verbesserung der Zusammenarbeit. So unter anderem am ZSE Ulm, beim Symposium der BMBF-Netzwerkverbände für Seltene Erkrankungen in Tutzing, beim Jubiläumssymposium des iSPZ am Uniklinikum Dresden, beim Wissenschaftlichen Kolloquium der Stiff-Person-Vereinigung Deutschland e.V. bei Wiesbaden, in der Kuratoriumssitzung der Berliner Sparkassenstiftung Medizin in Berlin, im Rahmen der Veranstaltung INFUSION: Forum Seltene Erkrankungen in Berlin, als Gutachterin für das BMBF zu der Fördermaßnahme „Klinische Studien mit hoher Relevanz für die Patientenversorgung“.

Geschäftsführerin Mirjam Mann nahm zahlreiche Termine bei Industrie und Stiftungen wie der Robert-Bosch-Stiftung wahr, vereinbarte Gesprächstermine mit IQWiG, GKV und Industrie, um die Themen der Seltenen in vielen Einzelgesprächen voranzutreiben.

Geske Wehr, die nicht zuletzt durch ihre Aufgabe als General Secretary bei EURORDIS über eine vielseitige grenzübergreifende Expertise verfügt, brachte diese auch auf nationaler Ebene ein, so als Referentin auf den gemeinsamen vfa-Veranstaltungen, beim Round-Table-Gespräch mit Kanzleramtschef Helge Braun, beim Symposium Research for Rare in Tutzing. Die Etablierung der Europäischen Referenznetzwerke auf nationaler Ebene voranzutreiben, war auch eines der Hauptanliegen von Claudia Sproedt, die an ePAG-Treffen teilnahm und bei Mitgliedsverbänden zu den ERN referierte.

Dies war nur ein kleiner Einblick, einen vollständigen Überblick finden Sie am Ende des Tätigkeitsberichtes.

3.4.1 ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch

Im Rahmen des ACHSE Unternehmensforum finden sich seit mehreren Jahren betroffene Patienten und Vertreter der pharmazeutischen Industrie in vertraulicher Atmosphäre zum gemeinsamen Austausch zusammen. Die Gesundheitspolitik und das Gesundheitswesen bieten eine Vielfalt an Themen, die für beide Seiten interessant sind.

Am 7. Mai lag der Fokus auf dem Thema „Neugeborenencreening (NGS)“. Mehrere Experten erläuterten in ihren Referaten Klinik und Indikation für NGS, Anforderungen an die durchführenden Labore und den Umgang und die Weitergabe der Ergebnisse. Am Beispiel von Cystischer Fibrose, schweren angeborenen Immunerkrankungen und Spinale Muskelatrophie wurden unterschiedliche Screeningverfahren dargestellt und besonders die Voraussetzungen und Notwendigkeit für ein Tracking adressiert. Das ACHSE Unternehmensforum am 20. November 2018 widmete sich den Herausforderungen und Chancen von Zentren für Seltene Erkrankungen. Am Beispiel der beiden Innovationsfondsprojekte „TRANSLATE-NAME“ und „ZSE-DUO“ wurden für Patienten mit unklarer Diagnose und Patienten mit Indikatorerkrankungen definierte Patientenpfade innerhalb der Universitätskliniken aufgezeigt, die eine zügige gesicherte Diagnosestellung und koordinierte Versorgung von Betroffenen ermöglichen. Auch wird ein Ausblick von Seiten des VUD dazu gegeben, wie sich die beschriebenen Strukturen in die Versorgungslandschaft einfügen lassen. Die europäische Perspektive wurde durch die Darstellung der European Reference Networks (ERN) eingebracht und die Zusammenführung von nationalen und europäischen Aktivitäten beispielhaft am Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen (AsaF) dargestellt. sind.

3.4.2 ACHSE auf der Messe RehaCare

Nur gemeinsam sind wir stark: Auf der RehaCare in Düsseldorf, der weltweit größten Messe für Rehabilitation und Pflege, mit etwa 900 Ausstellern, zeigte sich zum wiederholten Mal, dass die ACHSE auch eine große Familie ist, in der man sich gegenseitig unterstützt. Denn dank der beherzten Unterstützung des BV Angeborene Gefäßfehlbildungen, NF und Freunde e.V. sowie durch den BKMF e.V. konnte ACHSE-Mitarbeiter Hartmut Fels die drei Messetage mit voller Kraft bestreiten. Neben mehr als 300 Einzelkontakten, wurde Informationsmaterial zur Arbeit der ACHSE verteilt, über die Waisen der Medizin informiert, sich vernetzt und geschaut, wie gute Zusammenarbeit im Verband gelingen kann.

3.5 Internationale Vernetzung

3.5.1 Europäische Konferenz für Seltene Erkrankungen und Orphan-Produkte (ECRD) 2018 in Wien – noch nie so viele Teilnehmer!

Die Konferenz vom 10. bis 12. Mai hat alle Rekorde gebrochen: 900 Teilnehmer aus 58 Ländern, davon 120 Referenten, waren vertreten!

Inhaltlich war der Kongress in sechs Themenschwerpunkte gegliedert:

Themenblock 1 war der Strukturierung der Forschungs- und Diagnoselandschaft gewidmet – ein Bereich, der sich in den letzten Jahren erheblich verändert hat. Bei der Integration neuer Technologien in das Gesundheitswesen und der Verknüpfungen zwischen Forschung und Versorgung tragen zunehmend Patienten, als Experten für ihre eigene Gesundheit, zur Erhöhung des Nutzens bei. Präsentiert wurden neben den jüngsten Fortschritten in der Diagnostik und den potenziellen Herausforderungen neuer Technologien zur Selbstdiagnose, wie die Zusammenarbeit zwischen Patienten, Klinikern, Forschern und Sponsoren als Grundlage erfolgreicher Forschung unterstützt werden kann.

Bahnbrechende Arzneimittel und die Zusammenarbeit von Regulierungsbehörden, Experten der Bewertung von Gesundheitstechnologien und Patienten standen im Fokus von Themenblock 2. Betrachtet wurde die Medizintechnik-Folgeabschätzung und die damit verbundene Schaffung einer zentralen Anlaufstelle von EMA (European Medicines Agency) und HTA (Health Technology Assessors), um durch Austausch von Informationen bereits frühzeitig zur Einschätzung von Arzneimitteln und Verfahren zu gelangen. Für Patienten und Patientenvertreter ergibt sich daraus ein neues Rollenbild in der Zusammenarbeit mit Regulierungsbehörden, HT-Prüfern und Industrie durch Mitwirkung bei Zulassungsverfahren, Kosten-Nutzenbewertungen und Therapieentwicklung.

„Data is the new gold“ und „We want to share data“, waren die Kernaussagen von Themenblock 3, welcher sich mit dem digitalen Patienten beschäftigte. Während die digitale Transformation in anderen Branchen bereits Einzug gehalten hat, ist die Gesundheitsindustrie noch nicht völlig in die digitale Welt eingetaucht und der Übergang gestaltet sich komplex. Bestehende Hürden reichen von unausgeglichene Arzt-Patient-Verhältnissen bis hin zu fehlender Kontinuität in der Versorgung durch klinische Einrichtungen. Neue Technologien schaffen ungeahnte Möglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen, bergen aber auch neue Risiken, über die es zu informieren gilt. Einer holländischen Umfrage zufolge, empfinden die Menschen ihre medizinischen Daten nämlich als ebenso privat wie ihre Telefonnummern.

Parallel setzte sich Themenblock 4 mit der Bedeutung von Lebensqualität auseinander. Neben einer adäquaten medizinischen Versorgung brauchen Menschen mit seltenen Erkrankungen die Möglichkeit, ein erfülltes Leben sowie persönliche Beziehungen zu führen und zur Gesellschaft beizutragen. Patientenvertreter, die darauf hinweisen, scheitern häufig am Gesundheits- und Sozialsystem, welches die komplexen Bedürfnisse der Betroffenen nicht immer erfolgreich adressiert. Best-Practice Beispiele aus verschiedenen Ländern und Fallstudien zu innovativen Dienstleistungen zeigten auf, wie bestehende Lücken durch integrative Versorgung und „Single Point of Service“-Ansätzen überbrückt werden können.

Themenblock 5 betrachtete neue Erkenntnisse, Patientenmeinungen und Fallstudien zu den wirtschaftlichen und finanziellen Auswirkungen von seltenen Erkrankungen auf Gesundheitssysteme und Gesellschaften, sowie die Auswirkungen aktueller politischer Maßnahmen auf den Zugang zu Therapien. Diskutiert wurde folglich, wie dieser Zugang verbessert und ein nachhaltiges Modell für Orphan-Arzneimittelentwicklung gewährleistet werden kann.

Der übergeordneten Frage nach globaler seltener Gerechtigkeit war schließlich Themenblock 6 gewidmet. Betont wurde dabei die globale Perspektive, da Menschen mit seltenen Erkrankungen durch ihre Gene und ihre Herausforderungen über Landesgrenzen hinaus verbunden sind. Dementsprechend sollten sie auch – unabhängig vom Wohnort – gleichwertige Behandlung und Unterstützung erhalten und im selben Ausmaß von den Fortschritten im Bereich der seltenen Erkrankungen profitieren.

Abgerundet wurde die Veranstaltung durch spontane Patientenstatements im Rahmen der sogenannten „Soap Box“, informative Podiumsrunden, eine Poster-Ausstellung und ausreichend Raum für Vernetzung. (Quelle: <https://www.prorare-austria.org/newsroom/aktuelles/news/oesterreich-schlaegt-alle-rekorde-ueber-900-teilnehmer-bei-der-ecrd-2018-in-wien/>)

3.5.2 Tagung der Nationalen Allianzen (CNA)

Das CNA-Meeting am 10. und 11. Dezember bot wieder einen „Blumenstrauß“ an Themen: zum Auftakt wurden konkretere Details zur Öffentlichkeitsarbeit für den Tag der Seltenen Erkrankungen (TdSE) im Februar 2019 besprochen und ein Einblick und Ausblick auf die neue Strategie für den TdSE ab 2020 gegeben. Eine Agentur aus England, die mit der Evaluation der bisherigen Zielsetzung und Durchführung des TdSE beauftragt worden war, erläuterte ihre Vorgehensweise und erste Erkenntnisse, den Abschlussbericht dazu gibt es im Frühjahr 2019.

Anschließend wurden die Chancen und Herausforderungen, die mit einem europäischen HTA (Health Technology Assessment) einhergehen, ausführlich dargestellt.

Hier geht es um Überlegungen, wie die europäische Zulassungsbehörde, die European Medicines Agency (EMA), und die nationalen HTA-Behörden viel enger zusammenarbeiten. EURORDIS hat dies in einem Positionspapier mit dem Titel „Breaking the Access Deadlock to Leave No One Behind“ detailliert beschrieben und vertritt mit Nachdruck, dass ein europäisches HTA keine Empfehlung für eine Kostenübernahme durch die einzelnen Mitgliedstaaten (MS) beinhaltet und auch nicht bedeutet, dass ein bestimmter „Versorgungsstandard“ vorgeschrieben wird. Vielmehr geht es um mehr Transparenz und Qualität in der Bewertung von Arznei- und Hilfsmittel, es soll doppelte Arbeit vermieden und europaweit zu fairen Entscheidungen auf nationaler Ebene führen. Kritisiert wurde, dass es bislang in keinem Mitgliedsstaat dazu eine öffentliche Debatte gäbe und die Bevölkerung, und damit die Patienten nicht einbezogen würden und im Unklaren über die Bedeutung der Thematik blieben. EURORDIS ermahnt die Vertreter der CNA hier national aktiv zu werden und den erforderlichen Diskurs anzustoßen.

Ein weiteres wichtiges Thema waren die European Reference Networks (ERN). Hierzu gab es zwei Themenblöcke, einer zur Evaluierung und Fortführung der Netzwerke, der andere zur Anbindung dieser Struktur an die nationalen Gesundheitssysteme. Die Evaluation orientiert sich an der Zusammensetzung und den Aufgaben der ERNs und gliedert sich in folgende Themen: „Reichweite und Mitgliedschaft“, „Expertenrat“, „Patientenzufriedenheit“, „Lehre“, „Forschung“, „Leitlinien“ und „Verbreitung Wissen“. Die Patientenvertreter in den ePAGs sind auch aufgefordert zu kontrollieren,

Für Deutschland noch wichtiger ist die Implementierung der ERNs in das deutsche Gesundheitssystem. EURORDIS hat (in Zusammenarbeit mit dem CNA) Empfehlungen dazu erarbeitet, wie sich die Anbindung an nationale Gesundheitssysteme gestalten lässt und diese an das Board of Member States (BoMS – Vertreter der europäischen Mitgliedsstaaten) und die 24 Netzwerkkoordinatoren geschickt. Eine Reaktion vom BoMS steht noch aus. In Deutschland fehlt bisher eine strukturierte Verlinkung mit den ERNs. Dafür wird ein deutscher „Koordinierungs-Hub“, der die Aktivitäten der in ERNs beteiligten deutschen Zentren koordiniert und auf nationaler Ebene agiert (Organisation, Information), dringend benötigt. Im europäischen Vergleich hinkt Deutschland nicht nur bei der Zentrenbildung und Implementierung des National Aktionsplan hinterher, sondern auch bei Patientenbeteiligung, -ausbildung, sowie Informationsverbreitung und Einflussnahme in der Politik. Dafür wird es u.a. erforderlich sein an deutsche Mitglieder im Europäischen Parlament heranzutreten und sie für unsere Sache zu gewinnen.

4 ACHSE FREUNDE UND FÖRDERER

Das Jahr 2018 stand im Zeichen der Kontinuität und Erneuerung. Erfolgsformate wie unsere Charity-Gala „Seltene Gelegenheiten“ sowie der ACHSE-Freundeskreis waren erneut fester Bestandteil unserer Fundraising-Aktivitäten. Gleichzeitig entstanden neue Kooperationen mit dem international agierendem Modelabel Talbot Runhof, zahlreichen Galerien auf der Insel Sylt und neuen Künstlern der jungen Garde wie Marc Jung. Das Netzwerk an Unterstützern der ACHSE wächst beständig, während viele Förderer treu an unserer Seite bleiben. „Friendraising comes before Fundraising“ ist das Herzstück unseres Fundraisings, wir setzen auf die Verbundenheit zur ACHSE und unserem Thema Seltene Erkrankungen.

4.1.1. Kooperation mit Talbot Runhof

Gemeinsam mit dem international bekannten Modelabel Talbot Runhof hat ACHSE am 27. April 2018, im Rahmen des Berliner Gallery Weekends, einen Salonabend veranstaltet. Hier kamen treue Unterstützer und Kunden der Talbot Runhof Boutique zusammen, um in Anwesenheit der Designer „Roben für den guten Zweck“ zu erstehen. Fünfzehn Prozent pro Kleid wurden der ACHSE gespendet. Nach einer Begrüßung und kurzen Vorstellung der ACHSE durch die Fundraising-Leitung Saskia de Vries, bot der Abend viel Raum, um sich mit unserer Arbeit vertraut zu machen und sich darüber auszutauschen. Neben dem Erlös des Abends von rund 1000 Euro, konnten wir neue Unterstützer gewinnen und spendeten die Designer ein Kleid für unsere Charity-Auktion „Seltene Gelegenheiten“.

4.1.2. Freundeskreis: Gelebte Freundschaft für die Seltenen

Am 14. Juni 2018 fand, in altbewährter Tradition, der ACHSE-Freundeskreis im Haus von PD Dr. med. Arpad von Moers statt. Den Autor Andreas Wenderoth konnten wir für eine Lesung aus seinem Buch „Nur weil ich ein Hypochonder bin, heißt das ja nicht, dass ich nichts habe -Eine Anamnese“ gewinnen. Flankiert von einer „Stillen Auktion“ hatten die Gäste auch die Möglichkeit bleibende Eindrücke mitzunehmen, wie wunderbare Kunst von Michael Schackwitz oder eine Führung mit Seyran Ateş durch ihre liberale Moschee. Neben dem Gewinn von neuen ACHSE-Freunden und Spendern, wurde ein Erlös von rund 800 Euro generiert.

4.1.3. Unternehmer als Freunde

Aengevelt Immobilien GmbH & Co. KG, pro-samed Sanitätshaus, Messe Düsseldorf GmbH, BEOS AG, MediosApotheke Schneider & Oleski oHG und viele andere

Unternehmen haben uns auch 2018 mit großzügigen Spenden bedacht. Mit der „themenboten GmbH“ gab es eine erneute Kooperation für die Sonderbeilagen zu Seltenen Erkrankungen im Handelsblatt. Wir durften uns nicht nur über zwei sehr gelungene Sonderbeilagen, sondern auch über eine Spende freuen.

Auch Sachspenden sind der ACHSE zu Gute gekommen, so übernahm Coordt von Mannstein, trotz Ruhestands, auch 2018 die graphische Gestaltung von Einladungskarten für die „Seltenen Gelegenheiten“.

Die Galeristen Alfred Kornfeld, Michael W. Schmalfuß, Till Breckner, Michael Schultz, Markus Deschler, Brigitte Scheel, Familie Sprotte, Familie Herold und viele Künstler haben uns in 2018 Kunstwerke gespendet, die wir im Rahmen unserer Auktion für die Waisenkinder der Medizin versteigern konnten.

4.1.4. Seltene Gelegenheiten auf Sylt

Die achte Auktion der „Seltenen Gelegenheiten“ fand am 5. August 2018 im altherwürdigen Benen-Diken-Hof statt. Durch die Entscheidung erneut nach Sylt zu gehen, konnten wir an bestehende Kontakte anknüpfen und gleichzeitig zahlreiche neue Galerien als Unterstützer gewinnen. Unsere Gäste waren eine illustre Runde aus neuen und vertrauten Gesichtern. Unter der ehrenamtlichen Auktionsleitung von Gräfin zu Rantzau (Christie's) kamen 21 Werke und Begegnungen mit den interessantesten Köpfen unserer Zeit unter den Hammer. Werke großer Künstler wie Markus Lüpertz, Siegwald Sprotte und Xenia Hausner, aber auch ein Abend mit dem Astronauten Thomas Reiter oder eine Reitstunde bei Meredith Michaels-Beerbaum fanden großen Anklang. Mit einem Auktionserlös von 100.000 Euro, zusätzlichen Spenden zur Gala und sensibilisierenden sowie inspirierenden Redebeiträgen unserer Schirmherrin Eva Luise Köhler und Vorstandsmitglied Willibert Strunz, darf der Abend als voller Erfolg bezeichnet werden. Wir konnten bei allem Glamour und Entertainment die Notwendigkeit eines Engagements für betroffene Menschen sichtbar machen und zeigen, wie wichtig Unterstützung auch jenseits von großen Veranstaltungen ist.

4.1.5. Zahncheck zum Guten Zweck

Alle Jahre wieder freuen wir uns über den „Zahn-Check zum Guten Zweck“ des Düsseldorfer Zahnarztes Dr. Laja. Wir sind Herrn Dr. Laja und seinem Team sehr verbunden, dass sie uns über die Jahre hinweg unterstützen und begleiten. Sie spenden nicht nur, nein, sie sensibilisieren auch ihr Team und ihre Patienten für die vielfältigen Anliegen der Waisenkinder der Medizin. Über die Summe von 400 Euro waren wir sehr erfreut.

4.1.6. Schule für die Seltenen

Schon seit vielen Jahren verbindet eine nachhaltige Freundschaft die ACHSE mit der Privaten Kantschule Berlin, die in der Vorweihnachtszeit besondere „Früchte“ trägt. Die Schüler*innen der Grundschule basteln, backen, gestalten allerlei Schönes, das dann im Rahmen ihres jährlichen Weihnachtsbasars verkauft wird. Ein Teil des Erlöses kommt der ACHSE regelmäßig als Spende zugute, ein wertvoller Beitrag zur Unterstützung unserer Arbeit. Die Weihnachtsspende betrug 1.300€ in diesem Jahr. Der Schuldirektor Nikolaus Harloff und der Geschäftsführer Andreas Wegener sind auch häufig zu Gast bei unseren Veranstaltungen. Wir danken den Schülerinnen und Schülern, dem Lehrpersonal und allen Engagierten für die treue Begleitung über die Jahre und damit auch über Schüलगenerationen hinweg.

4.1.7. Gelebte Zuwendung

Die DRK Kliniken sind die räumliche Heimat der ACHSE- von Anbeginn haben uns die DRK Kliniken Berlin und die DRK Schwesternschaft Berlin, vertreten durch die Oberin Doreen Fuhr, Obdach gewährt, indem sie uns ihre Räumlichkeiten unentgeltlich zur Verfügung stellen. Auch unser stetig wachsendes Team findet Raum in den DRK Kliniken Mitte- von dort aus setzen wir uns ein für die Belange von Menschen mit Seltenern Erkrankungen. Über diese unbezahlbare Unterstützung hinaus, bedenkt uns die DRK Schwesternschaft Berlin jährlich mit einer zusätzlichen Geldspende. Wir sind unserer größten und treuesten Unterstützerin mehr als dankbar, dass wir diese besondere Zuwendung erfahren dürfen.

5 DIE ACHSE AUF ACHSE – ÖFFENTLICHE TERMINE IN 2018

Da- tum	Organisation/Anlass	Ort	Wer nimmt teil?	Funk- tion/ Aufgabe
15.01. 2018	Sitzung Wissenschaftlicher Beirat	FFM	Jörg Richstein, Christoph Nach- tigäller, Christine Mundlos, Insa Gülzow	
17.01. 2018	Neujahrsempfang der Robert- Bosch-Stiftung	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
19.- 20.01. 2018	ACHSE Akademie „Veranstaltungs- management“	Berlin	Patricia Heidrich, Hartmut Fels	
30.01. 2018	AstraZeneca Deutschland Gesundheitspolitischer Neujahrs- empfang	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
01.02. 2018	Gemeinsame Veranstaltung mit dem vfa	Berlin	Geske Wehr	Grußwort, Teilnahme
15.02. 2018	Vorbereitungstreffen TdSE Berlin, 18 Uhr	Berlin	Anja Klinner, Bianca Paslak-Lep- tien, Lisa Biehl, Rieke David, Patri- cia Heidrich, Erik Engel	
19.02. 2018	Repräsentanz der Robert Bosch Stiftung – Vorstellung des Nationalen Aktionsplans Gesund- heitskompetenz	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
20.02. 2018	Eva Luise und Horst Köhler For- schungspreisverleihung	Hei- del- berg	Christine Mundlos, Saskia de Vries Jörg Richstein Ute Palm Willibert Strunz	Teilnahme
20.02. 2018	Black Pearl Awards - EURORDIS	Brüs- sel	Geske Wehr	Teilnahme
21.02. 2018	Gespräch GKV „Gründung Namse e.V.“	Berlin	Mirjam Mann, Christoph Nach- tigäller, Jörg Richstein	
28.02. 2018	Tag der Seltenen in Berlin	Berlin	Geske Wehr, GS	Teilnahme

			Anja Klinner	
28.02.2018	Informationsveranstaltung zum Tag der Seltenen Erkrankungen	Bocholt	Claudia Sproedt	
28.02.2018	TdSE - Zentrum für seltene Erkrankungen Ulm	Ulm	Christine Mundlos	Vortrag
01.-03.03.2018	Jubiläumstagung „25 Jahre Kinder-Netzwerk e.V.“	Berlin	Mirjam Mann, Geske Wehr	Teilnahme
09.-10.03.2018	ACHSE Akademie „18-Was nun?“	Berlin	Patricia Heidrich, Christine Mundlos, Anja Klinner	
15.03.2018	CNA-Meeting	Brüssel	Christine Mundlos, Erik Engel, Geske Wehr	Teilnahme
24.03.2018	Treffen des Ausschuss Schwerpunktpädiatrie am vom BVKJ	Kassel	Christine Mundlos	Vortrag
11.-13.04.2018	Symposium der Research for Rare – Forschungsverbünde für seltene Erkrankungen: The Translational Science of Rare Diseases – From Rare to Care III	Tutzing/Starnberger See	Geske Wehr,	Teilnahme
13.04.2018	Subgruppen Treffen im Projekt GME	Berlin	Lisa Biehl	
17.04.2018	BMBF Workshop „Partizipation im Kontext des neuen Rahmenprogramms Gesundheitsforschung der Bundesregierung“	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
19.04.2018	Subgruppen Treffen im Projekt GME	Berlin	Lisa Biehl	
19.04.2018	Notartermin 15 Uhr	Berlin	Mirjam Mann, Jörg Richstein, Geske Wehr,	
20.04.2018	Vorstandssitzung Freitag 9 bis 18 Uhr	Berlin	VO, EVO, GS	
27.04.2018	Konferenz der SH	Königswinter	Mirjam Mann, Christoph Nachtigaller	Teilnahme
27.04.2018	Salonabend / Talbot Runhof	Berlin	Saskia de Vries, Bianca Paslak-Lep-tien, Rieke David	Teilnahme

28.04. 2018	MV BAG Selbsthilfe	Kö- nigs- winter	Mirjam Mann	Teilnahme
07.05. 2018	ACHSE Unternehmensforum	Berlin	Christine Mundlos Mirjam Mann Jörg Richstein Claudia Sproedt	Teilnahme
10.05. 2018	RDI's 4th Annual Meeting	Wien	Mirjam Mann	Teilnahme
10.05. 2018 - 12.05. 2018	EURORDIS ECRD	Wien	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Bianca Paslak-Lep- tien Claudia Sproedt Geske Wehr	Teilnahme
14.05. 2018	Expertengespräch: „Vertiefte Social Media Nutzung für Selbst-hilfever- bände“ über BAG	Berlin	Bianca Paslak-Lep- tien	Teilnahme
14.05. 2018	Gesprächstermin mit Forschern aus Südkorea und der Vorstandsvorsit- zenden des Korea-Verbandes e.V.	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
16.05. 2018	Mitgliederversammlung des VDPGH	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
17.05. 2018	Steuerungsgruppe NAMSE	Berlin	Mirjam Mann Christoph Nach- tigäller	Teilnahme
01.- 02.06. 2018	Gemeinsam mehr erreichen Som- merkongress der ACHSE	Berlin	VO, GSr	
08.06. 2018	Vorstandssitzung	Berlin	VO, Mirjam Mann, Patricia-Heidrich,	
06.- 07.06. 2018	Vernetzungstreffen & RBS-Beirats- sitzung Seltene chronische Erkran- kungen	Stutt- gart	Mirjam Mann	Teilnahme
11.06. 2018	Abendveranstaltung "Wahre Gigan- ten" des BPI im Naturkundemu- seum	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
14.06. 2018 um 19:00 Uhr	Freundeskreisabend ACHSE bei Hr. Dr. Arpad von Moers	Berlin	Mirjam Mann, Sas- kia de Vries, Rieke David	
16.06. 2018	Symposium: 10 Jahre SPZ am Uni- versitätsklinikum „Das chronisch	Dres- den	Christine Mundlos	Vortrag

	krankes Kind in der ambulanten pädiatrischen Versorgung"			
20.06.2018	Ärztetreffen 2018 des Tagesspiegel	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
20.06.2018	Seltene Erkrankungen im Dialog für eine bessere Versorgung von Pfizer Rare Disease	Berlin	Eva Luise Köhler, Patricia Heidrich	Teilnahme
25.06.2018	Seminar „Datenschutz im Verein“	Berlin	Patricia Heidrich	Teilnahme
27.06.2018	Abendveranstaltung vor dem MDK-Kongress	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
28.06.2018	MDK-Kongress „Für Patienten und Qualität - Beitrag des MDK“	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
11.07.2018	Europäische Nutzenbewertung (EUnetHTA) und Patientenbeteiligung“	Berlin	Geske Wehr, Mirjam Mann	Vortrag Teilnahme
05.08.2018	Auktion „Seltene Gelegenheiten“	Sylt	Eva Luise Köhler, Willi Strunz und ein Teil des Teams	Teilnahme
21.08.2018	Belegprüfung ACHSE	Berlin	Herr Ganter, Frau Rohlfing, Hartmut Fels	Kassenprüfung
08.09.2018	Vortrag über ERNs und Einbindung in das deutsche System bei CSG, Cluster Kopfschmerz		Claudia Sproedt	Vortrag
12.09.2018	Symposium des Bundesverbandes ambulante spezialfachärztliche Versorgung	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
13./14.09.2018	Kick-off-Meeting CARE-FAM-NET	Hamburg	Christine Mundlos	Teilnahme
15.09.2018	DGKJ-Jahrestagung	Leipzig	Jörg Richstein	Vortrag
17.09.2018	Gutachter-Sitzung vom BMBF zu der Fördermaßnahme "Klinische Studien mit hoher Relevanz für die Patientenversorgung"	Berlin	Christine Mundlos	Gutachterin
25.09.2018	Parlamentarischer Abend des vfa zum Thema Euro HTA / Podiumsdiskussion	Berlin	Mirjam Mann	Podiumsdiskussion zu dem EU-HTA
25.09.2018	Außerordentliche MV des LV Selbsthilfe	Berlin	Patricia Heidrich	Teilnahme
27.09.2018	Veranstaltung zum Thema Patientenverfügung	Berlin	GS	Teilnahme

28.09.2018	„Digitale Angebote patientenorientiert gestalten“ des vfa	Berlin	Patricia Heidrich	Teilnahme
29.09.2018	20-jähriges Jubiläum unserer MO Stiff-Person Vereinigung Deutschland e.V.	Wiesbaden	Christine Mundlos	Vortrag
10.10.2018	Herbsttagung der KBV	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
10.10.2018	BMC-Jahresempfang	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
10.10.2018	Gemeinsamer Workshop von BAG Selbsthilfe und UPD	Berlin	Christine Mundlos, Ina Klawisch	Teilnahme
13.10.2018	Jubiläum 10 Jahre Pfizer in Berlin – 60 Jahre Pfizer in Deutschland	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
16.10.2018	27th ERTC Workshop	Barcelona	Mirjam Mann	Teilnahme
17.10.2018	Deutscher Zuckerreduktionsgipfel „süß war gestern“ der AOK	Berlin	Patricia Heidrich	Teilnahme
22.10.2018	Stellungnahme zum aktuellen Verordnungsentwurf der EU-Kommission zur gemeinsamen klinischen Nutzenbewertung (HTA)	Berlin	Mirjam Mann	Vortrag
26.10.2018	Kongress CFD-Foundation (MO der ACHSE)	Ellwangen	Geske Wehr	Vortrag
05.11.2018	Sitzung Wissenschaftlicher Beirat ACHSE, Uniklinik Bonn	Bonn	Jörg Richstein, Christoph Nachtigäller, Christine Mundlos, Insa Gülzow, Eva Luise Köhler	Teilnahme
06.11.2018	INFUSION: Forum Seltene Erkrankungen – Sonderfall Biotherapeutika	Berlin	Christine Mundlos Mirjam Mann	Impulsvortrag Teilnahme
07.11.2018	„Ausstellungseröffnung Waisen der Medizin mit 20-Jahre-Jubiläumsfeier TWS“	Münster	Ute Palm, Saskia de Vries	Teilnahme
08.11.2018	Ordentliche MV des LV Selbsthilfe	Berlin	Patricia Heidrich	Teilnahme
08.11.2018	Vorstand – am Vorabend der MV gemeinsames Abendessen im Restaurant NAWAAB	Berlin	VO, EVO, Patricia Heidrich – Teilnahme	
08.11.2018	30. Jubiläum der Berliner Sparkassenstiftung Medizin	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
09.11.-	ACHSE Mitgliederversammlung und Fachtagung	Berlin	VO, EVO, GS	

10.11.2018				
13.11.2018	Besuch von Premium Health Services in der GS	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
15.11.2018	Gesprächstermin mit Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
16.11.2018	Planung eines weiteren Treffens zur Bewirtschaftung der Innovationsfondsprojekte / Charité	Berlin	Hartmut Fels	Teilnahme
19.11.2018	Vorabendessen zum AUF mit den ePAG-Vertreterinnen	Berlin	Geske Wehr, Claudia Sproedt, Christoph Nachtigäller, Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
19.11.2018	Round Table Gespräch vom Tagespiegel mit Kanzleramtschef Helge Braun	Berlin	Geske Wehr, Mirjam Mann	Teilnahme
20.11.2018	ACHSE Unternehmensforum „Netzwerkbildung“	Berlin	Geske Wehr, Christoph Nachtigäller, Claudia Sproedt, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
21.11.2018	Einladung ins IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen)	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
21.11.2018	Termin mit Prof. Windeler vom IQWiG (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen)	Berlin	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
21./22.11.2018	4. Konferenz aller ERNs	Brüssel	Claudia Sproedt	Teilnahmen
22.11.2018	Vfa-Herbstsymposium	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
23.11.2018	SH-Tagung des AOK Bundesverbands "Digitalisierung (in) der Selbsthilfe"	Berlin	Jörg Richstein	Vortrag und Podiumsteilnahme
27.11.2018	Steuerungsgruppe NAMSE	Berlin	Jörg Richstein, Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller	Teilnahme
27.11.2018	Experten-Roundtable Big Data des vfa	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
29.11.2018	Novartis-Weihnachtsmarkt	Berlin	Mirjam Mann	Teilnahme
07.12.2018	Grußwort zum 5-jährigen Bestehen des ZSE Lübeck	Lübeck	Anja Kliner	

07.12.2018	Weihnachtsbasar der Internationalen Schule Berlin	Berlin	Hartmut Fels, Christine Mundlos, Ina Klawisch	Teilnahme
10./11.12.2018	CNA meeting	Paris	Geske Wehr, Christine Mundlos, Bianca Paslak-Lep-tien	Teilnahme
11./12.12.2018	Conference European Federations (CEF),	Paris	Claudia Sproedt	Teilnahme
13./14.12.2018	Aktionsnetzwerk für seltene angeborene Fehlbildungen (Workshop AsaF)	Mannheim	Lisa Biehl	Teilnahme
21.12.2018	Scheckübergabe-Assembly der Internationalen Schule Berlin	Berlin	Christine Mundlos, Ina Klawisch	Teilnahme

DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE

1 ZIELE

Die ACHSE versteht sich als ein Netzwerk, das Hilfe zur Selbsthilfe leistet. Unsere Ziele sind:

- das Wissen über Seltene Erkrankungen zu vergrößern
- die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen
- Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen
- die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch zu vertreten
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten zu fördern
- die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranzubringen

- die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, den sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

2 **VORSTAND**

Dr. Jörg Richstein, Vorsitzender

Geske Wehr, 1. stellvertretende Vorsitzende

Dr. Willibert Strunz, Schatzmeister

Anja Klinner, Mitglied des Vorstands

Ute Palm, Mitglied des Vorstands

Claudia Sproedt, Mitglied des Vorstands

Christoph Nachtigäller, Ehrenvorsitzender



Der ACHSE-Vorstand: v.l.n.r. Dr. W. Strunz, U. Palm, Dr. J. Richstein, A. Klinner, G. Wehr, C. Sproedt. Foto: ACHSE.

3 MITGLIEDER

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V
2. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
3. AHC-Deutschland e.V.
4. Alpha 1 Deutschland e.V.
5. Angelman e.V.
6. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
7. Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e.V.
8. Aplastische Anämie e.V.
9. AWS Aniridie-Wagr e.V.
10. Berliner Leberring e.V.
11. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e.V. (vkm)
12. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
13. Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e.V.
14. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
15. Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.
16. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V
17. Bundesverband Neurofibromatose (Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.)
18. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
19. Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V.
20. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
21. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
22. Bundesverein CDG-Syndrom e.V.
23. CHARGE Syndrom e.V.
24. Cystinose-Selbsthilfe e.V.

25. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
26. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
27. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
28. Deutsche GBS Initiative e.V.
29. Deutsche Gesellschaft für interkraniale Hypertension e.V.
30. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
31. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
32. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
33. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
34. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.
35. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
36. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebserkrankte Kinder e.V.
37. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
38. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
39. Deutsche Pankreashilfe e.V.
40. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
41. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
42. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
43. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
44. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
45. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
46. Die Schmetterlinge e.V.
47. DSAKU e.V.
48. EAS Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V.
49. ELA Deutschland e.V. (ehemals Bundesverein Leukodystrophie e.V.)
50. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.

51. European Chromosome 11 Network e. V.
52. FAP Familiäre Amyloid Polyneuropathie e.V.
53. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
54. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
55. Fontanherzen e.V.
56. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
57. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
58. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
59. Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V.
60. HAE Vereinigung e.V.
61. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V. (HVD)
62. Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff Deutschland e.V.
63. Histozytosehilfe e.V.
64. HOCM Deutschland e.V.
65. Hoffnungsbaum e.V.,
66. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
67. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
68. ICA Deutschland e.V.
69. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
70. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
71. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
72. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
73. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
74. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
75. Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e.V.
76. Kartagener Syndrom e.V.

77. KEKS e.V.
78. KiDS-22q11 e.V.
79. K.i.s.E. e.V. (Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.)
80. LAM-Selbsthilfe e.V.
81. Leben mit Usher-Syndrom e.V.
82. Leona e.V.
83. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
84. Marfan Hilfe e.V.
85. Mastrozytose e.V.
86. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
87. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
88. MPN Netzwerk e.V.
89. MPGN und aHus e.V.
90. Mukoviszidose e.V.
91. Myelitis e.V.
92. Nävus Netzwerk Deutschland e.V.
93. NCL Gruppe Deutschland e.V.
94. Nephie e.V.
95. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
96. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
97. Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V.
98. Phelan-McDermind-Gesellschaft e.V.
99. PHOSPHATDIABETES Selbsthilfe e.V.
100. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
101. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
102. PRO RETINA Deutschland e.V.

103. Proteus-Syndrom e.V.
104. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
105. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
106. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
107. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
108. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
109. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.
110. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
111. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
112. Selbsthilfegruppe Sklerodema adultorum Buschke e.V.
113. Selbsthilfegruppe Undine Syndrom e.V.
114. SIRIUS e.V.
115. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
116. SLO Deutschland e.V.
117. SoMA e.V.
118. Standbein e.V.
119. Stiff-Person-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
120. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
121. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
122. Verein Morbus Wilson e.V.
123. Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. (ehemals Verein für von der Hippel Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.)

AUSSERORDENTLICHE MITGLIEDER

1. Autoinflammation Network e.V.
2. CFD Foundation e.V.
3. Deutsche UVEITIS Arbeitsgemeinschaft e.V.

4. FAUN Stiftung
5. Heimer-Stiftung
6. hem- Stiftung
7. Kinder-Augen-Krebs-Stiftung
8. Kindness for Kids
9. NCL Stiftung
10. Tom Wahlig Stiftung

Folgende Vereine sind nicht mehr Mitglied bei ACHSE e.V.:

Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V., Netzwerk Neuroendokrine Tumoren e.V.,
VulvaKarzinom Selbsthilfegruppe e.V.,

4 WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

Die Arbeit der ACHSE wird seit Juli 2007 von einem Wissenschaftlichen Beirat begleitet, da die Aufgaben auf dem Gebiet der Forschungsförderung eine sachkundige Beratung verlangen. Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Beirats unterstützen die ACHSE dabei, der Forschung für Seltene Erkrankungen in Deutschland einen angemessenen Stellenwert zu geben.

Mitglieder des Beirats sind:

- **Prof. Dr. med. Volkmar Gieselmann**
- **Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich**, Universitätsklinikum Heidelberg
- **Prof. Dr. med. Martin Oliver Hildebrandt**, TUMCells Interdisziplinäres Zentrum für zelluläre Therapien, TU München, Fakultät für Medizin
- **Prof. Dr. med. Christoph Klein**, Dr. von Haunersches Kinderspital des Klinikums der Universität München
- **Prof. Dr. med. Thomas Klockgether**, Universitätsklinikum Bonn
- **Prof. Dr. med. Alexander Münchau**, Institut für Neurogenetik, Universität zu Lübeck
- **Prof. Dr. Klaus Rüther**
- **Prof. Dr. Markus Schülke-Gerstenfeld**
- **PD Dr. Oliver Semler**, Klinik- und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsklinik Köln
- **Prof. Dr. med. Kurt Ullrich**, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

- **Prof. Dr. med. Thomas O. F. Wagner**, Universitätsklinikum Frankfurt a. M.
- **Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek**, Institut für Humangenetik, Uniklinikum der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf
- **Prof. Dr. med. Bernhard Zabel**, Universitätsklinikum Magdeburg, Mitteldeutsches Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen

5 GESUNDHEITSPOLITISCHER BEIRAT

Um Politik und Selbstverwaltung noch stärker zu beeinflussen und so die Anliegen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen besser vorantreiben zu können, hat die ACHSE einen Gesundheitspolitischen Beirat ins Leben gerufen. Konstituiert am 22. Juni 2017 in Berlin, soll dieser ACHSE ab sofort beraten und Strategien vorschlagen. Zu Mitgliedern berufen wurden Persönlichkeiten, die im Gesundheitswesen sehr viel bewegt und sich einen enormen Einblick in sowie Einfluss auf die Entscheidungsprozesse des Gesundheitswesens erarbeitet haben.

Mitglieder des Beirats sind:

- **Prof. Rembert Elbers**
- **Dr. Rainer Hess**
- **Dr. med. Axel Munte**
- **Christoph Nachtigäller (Vorsitz)**
- **Dieter Voss**
- **Wolfgang Zöller**

6 KONTAKTDATEN

ACHSE e.V.

c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte

Drontheimer Straße 39

13359 Berlin

Tel.: 030 3300708-0

E-Mail: info@achse-online.de

Internet: www.achse-online.de

Informationsportal: www.achse.info

Kontaktdaten der Mitarbeiter: siehe http://www.achse-online.de/de/die_achse/mitarbeiter.php

Berlin, Oktober 2019