

TÄTIGKEITSBERICHT 2021
der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



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

Bundestagswahl, Corona, NAKSE, Tag der Seltenen Erkrankungen ... 2021 war ein intensives Jahr, in dem wir gemeinsam laut und aktiv gewesen sind!

Wir haben zusammen in vielen Arbeitsgruppen ein 40-seitiges Positionspapier erarbeitet, in dem 20 wichtige Forderungen erläutert werden und diese Forderungen anlässlich der Bundestagswahl in die Öffentlichkeit gebracht. Es wurden zahlreiche Gespräche geführt und die Kampagne „#4Millionengründe“ erfolgreich gefahren. Alle demokratischen Parteien haben unsere Wahlprüfsteine beantwortet. In unserer Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen haben etwa 450 Teilnehmende online darum gerungen, wie eine bessere Versorgung und mehr Lebensqualität erreicht werden kann. Nicht zuletzt war auch dieses ereignisreiche Jahr vom „Rare Disease Day“ geprägt, der Februar 2021 stattfand. Noch dazu liefen parallel bereits die Vorbereitungen für den nächsten Tag der Seltenen Erkrankungen in 2022, u.a. mit der Ausstellung „Selten Allein!“.

Und natürlich war die COVID-19-Pandemie nicht vorbei. Alles wurde nach wie vor online durchgeführt. Dabei jagte eine Verunsicherung die nächste. Werden Menschen mit Seltenen Erkrankungen prioritär ihre Impfung bekommen? Wie ist es mit den Kindern? Wird die Teilhabe durch 2G-Regelungen (nur Geimpfte und Genesene) eingeschränkt? Und was wissen wir überhaupt über die Erkrankung? Welche Gefahren gibt es wirklich? Was heißt Long-Covid? Das deutsche Gesundheitswesen schien nicht in der Lage, systematisch und schnell Wissen zu sammeln und gut verfügbar zu machen.

All das hat uns bestätigt in unserer Überzeugung: Es braucht eine starke Stimme für Menschen mit Seltenen Erkrankungen! Mit dem Erfahrungs- und Expertenwissen und dem großen Engagement unserer Mitglieder und unseres Vorstandes sowie der energischen und kompetenten Unterstützung der Mitarbeitenden in der Geschäftsstelle bringen wir Bewegung ins System, stärken wir das Problembewusstsein derjenigen, von deren Entscheidungen und Handlungen wir oft abhängig sind.

Wir danken allen für ihr Engagement und bitten Sie, bleiben Sie dabei, behalten Sie Ihren Mut und Ihre Tatkraft - es gibt noch viel zu tun!

Herzliche Grüße

Geske Wehr

Vorsitzende ACHSE

September 2022

Mirjam Mann

Geschäftsführerin ACHSE

INHALTSVERZEICHNIS TÄTIGKEITSBERICHT 2021

1	ACHSE Selbsthilfegemeinschaft	4
1.1	ACHSE Mitgliederunterstützung.....	4
1.2	Gemeinsam lauter werden	5
1.3	Das Projekt „Young & Rare“	8
1.4	Dank Avatar wieder schulstark.....	10
1.5	ACHSE Mitgliederversammlung am 5. November 2021	11
1.6	Fachtagung am 6. November 2021	12
2	ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung	13
2.1	Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen	13
2.2	Innovationsfondsprojekte	14
2.3	Medizininformatik-Initiative (MII)	18
2.4	genomDE	18
2.5	Forschung vorantreiben	19
2.6	ACHSE Beratung.....	20
2.7	Kurzinformationen für Patienten	24
3	ACHSE Engagement und Interessenvertretung	25
3.1	Unsere politische Arbeit	25
3.2	Die NAKSE 2021.....	26
3.3	Zusammenarbeit im NAMSE.....	26
3.4	Stellungnahmen	27
3.5	Öffentlichkeitsarbeit	28
3.6	Netzwerkarbeit	33
3.7	Internationale Vernetzung.....	35
4	ACHSE Freunde und Förderer	36
4.1	Schnippschnapp für den guten Zweck – Die Aktion Rapunzel	37
5	DIE ACHSE AUF ACHSE – Sitzungen und Veranstaltungen in 2021	38
	Daten und Fakten zur ACHSE	47
1	Ziele	47
2	Vorstand	47
3	Mitglieder	48
4	Wissenschaftlicher Beirat	54
5	gesundheitspolitischer Beirat	54
6	Kontaktdaten	55

1 ACHSE SELBSTHILFEGEMEINSCHAFT¹

1.1 ACHSE Mitgliederunterstützung

Durch die vielen Projekte, die im Bereich ACHSE Selbsthilfe Gemeinschaft angesiedelt sind, konnten die Mitglieder wieder auf diversen Wegen zu verschiedenen Themen unterstützt werden. Hervorzuheben ist unbedingt die „Schwarmintelligenz“ des ACHSE Netzwerks und die damit verbundene Fähigkeit, Erfahrungen auszutauschen und voneinander zu lernen.

Aufgrund der Tatsache, dass wir uns im Jahr 2021 bereits im zweiten Pandemiejahr befanden, drehten sich die Themen weniger um Corona und die Auswirkungen auf die Mitglieder, sondern mehr um die klassische Vereinsarbeit unter den Bedingungen der Corona-Pandemie.

Der Austausch erfolgte über Mailverteiler, telefonisch oder mittels Videokonferenz. Im zweiten Jahr der Pandemie hat sich letzteres komplett etabliert und wird von Mitgliedern gut angenommen und im Netzwerk souverän gehandhabt.

Die Themen drehten sich oft um die alltägliche Arbeit im Verein: Ob die Suche nach Steuerberatern und Steuerberaterinnen, Buchhaltungsprogrammen oder einer neuen Bank. Ob Fragen zum Datenschutz, zu Stellenausschreibungen oder zu Satzungsänderungen. So vielfältig wie die Verbände innerhalb der ACHSE sind, so vielfältig waren auch die Themen.

Hinzukamen Anfragen nach Referentinnen und Referenten, um sich von außerhalb des ACHSE Netzwerks Input zu holen sowie Fragen zum Thema Impfen von Pflegepersonal.

Gemeinsam mit dem ACHSE Netzwerk und den Mitarbeitenden der ACHSE konnten rasch Hilfestellungen in organisatorischen und juristischen Fragen geleistet werden.

ACHSE Selbsthilfe-Wiki als Wissensspeicher und Mitmach-Plattform

Das ACHSE Selbsthilfe-Wiki hat sich weiter etabliert, und die Arbeitsstruktur hat sich gefestigt. Das Redaktionsteam ist in seinen Arbeitsabläufen (eine wöchentliche Redaktionssitzung und Vier-Augen Prinzip) routiniert.

Durch regelmäßige Impulse und Ideen für Themen von außen und aus der Wiki-Redaktion, werden fortlaufend Artikel veröffentlicht. Lag der Fokus 2020 sehr auf Themen rund um Corona, so haben wir das Wiki 2021 auch zu allgemeineren

¹ Fragen zum Tätigkeitsbereich ACHSE Selbsthilfegemeinschaft richten Sie bitte an Lisa Biehl, Leiterin ACHSE Selbsthilfegemeinschaft: lisa.biehl@achse-online.de, Tel: 030 33007082

Themen im Bereich Verbandsarbeit weiterentwickelt. Beispielsweise mit Artikeln zum Thema Leichte Sprache, Informationen zur Selbsthilfeförderung und Informationen zur Durchführung von Online-Veranstaltungen, um nur wenige zu nennen.

Das Wiki enthält nicht nur informative Artikel, sondern bietet mit der Rubrik „Fundstück des Monats“ auch einen Platz für Bücher- oder Podcasttipps. Hier gibt es jeden Monat ein neues Fundstück. Diese kommen aus den Reihen der Mitgliedsverbände oder der Geschäftsstelle. Darüber hinaus haben wir die „Mitmachbox“ geschaffen. Hier findet man Veranstaltungen und Formate der ACHSE, an denen man sich aktiv beteiligen kann.

Unter dem Motto „Klappern gehört zum Handwerk“ wurde das Wiki regelmäßig in „Seltene Einblicke“ beworben. Auch in unseren Veranstaltungen machten wir regelmäßig auf Artikel im Wiki aufmerksam. Für Mitglieder, die das Wiki noch nicht kannten oder an einer Mitarbeit Interessiert, haben wir im Juni 2021 eine virtuelle Tour durch das Wiki angeboten. Dort hat das Redaktionsteam sich, seine Arbeit, die Wiki-Inhalte sowie die Software vorgestellt.

Die GKV-Förderung für das Projekt ACHSE Selbsthilfe-Wiki lief zum Ende des Jahres 2021 aus. Wir führen das Wiki aus eigener Kraft dennoch weiter und freuen uns, dass das Redaktionsteam, bestehend aus Angehörigen von Mitgliedsvereinen und Mitarbeitenden der Geschäftsstelle, weiterhin bestehen bleibt. Neben den vielen Ideen, die wir weiterhin aufnehmen und in das Wiki einarbeiten, ist geplant, dass thematische Arbeitsgruppen einen Platz im Wiki finden. Im Zuge der Erarbeitung des ACHSE Positionspapiers sind Arbeitsgruppen entstanden, die sich weiter mit den Forderungen der ACHSE beschäftigen werden. Sie werden einen „privaten“ Bereich im Wiki bekommen, um an Dokumenten und Papieren zu arbeiten, die dann direkt in den öffentlichen Bereich des Wikis übertragen werden können.

1.2 Gemeinsam lauter werden²

Worum geht es?

Das Projekt GEMEINSAM LAUTER WERDEN wird vom BMAS (Bundesministerium für Arbeit und Soziales) mit Geldern aus dem Partizipationsfonds gefördert. Es läuft über 3 Jahre und endet am 30. Juni 2023. Ziel des Projekts ist es, gemeinsam die Vielfalt der politischen Selbstvertretung zu entdecken, voneinander und miteinander zu lernen und von bereits gemachten politischen Erfahrungen der

² Fragen zum Projekt „Gemeinsam lauter werden!“ richten Sie bitte an die Projektmitarbeiterin Florence von Bodisco, Florence.vonBodisco@achse-online.de , Tel: 030 330070821

Mitgliedsverbände zu profitieren. Es wurde ein Curriculum entworfen, das erstens Gespräche mit politischen Expertinnen und Experten zum Inhalt hat, zweitens online-Vorträge zur Wissensvermittlung anbietet und drittens Workshops mit Mehrwert im Programm hat, die sich vornehmlich mit Kommunikationsthemen beschäftigen. Zudem gibt es die ACHSE Selbsthilfe Akademie online. Auf der Plattform können die Mitglieder die Aufzeichnungen der Veranstaltungen sowie Hintergrundmaterialien finden.

Das Curriculum

Während das zweite Halbjahr 2020 von der Vorbereitung des Curriculums und des Projekts insgesamt geprägt war, startete im Januar 2021 die erste Veranstaltung des Projekts GEMEINSAM LAUTER WERDEN mit einem Zoom-Gespräch mit der Bundestagsabgeordneten Dr. Kirsten Kappert-Gonther (Bündnis 90/ Die Grünen). Mit über 30 Teilnehmenden und einer sehr empathischen und zugewandten Gesprächspartnerin erwies sich dieses einstündige Gespräch unter dem Titel „Auf einen Kaffee mit Dr. Kirsten Kappert-Gonther“ als gelungener Auftakt. Das Format wiederholten wir im Laufe des Jahres mit vielen weiteren politischen Gästen: Prof. Andrew Ullmann (FDP), Karin Maag (CDU bzw. G-BA), Dirk Heidenblut (SPD), Ates Gürpınar (Linke), Stephan Kruij (Mukoviszidose e. V. und Mitglied im Deutschen Ethikrat), Andreas Westerfellhaus (Pflegebevollmächtigter der Bundesregierung) und anderen. Die „Kaffeegespräche“ finden nachmittags statt, dauern eine Stunde und sollen dem Austausch zwischen Politikerinnen/Politikern und unseren Mitgliedern dienen. Der Gast erfährt so über die Anliegen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen, und unsere Mitglieder gewinnen Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner, die sie politisch unterstützen können.

Aufgrund der Tatsache, dass im Herbst 2021 die Bundestagswahl stattfand, stießen wir mit unseren Einladungen bei Politikerinnen und Politikern auf offene Ohren. Alle Gäste haben sich als sehr zugewandt und nahbar herausgestellt. Immer wieder kristallisierte sich auch die große Kompetenz der Menschen im ACHSE-Netzwerk heraus, sodass wir vielfach den Eindruck hatten, die Politikerinnen und Politiker lernen mehr von uns als umgekehrt.

Ein weiteres Format, das wir im Rahmen des Projekts im Jahr 2021 etabliert haben, sind die Online-Vorträge mit Publikumsbeteiligung. Ziel dieser Vorträge ist es, die Kompetenzen der Mitglieder und damit die Selbstbehauptung in politischen Fragen zu stärken. Eingeladen hatten wir unter anderem: Dr. Siiri Doka von der BAG SELBSTHILFE - sie sprach über Möglichkeiten der politischen Beteiligung. Prof. Reinhard Busse von der TU Berlin – er erläuterte, wie das gesundheitspolitische System in Deutschland aufgebaut ist. Clara Helming, die darüber referierte, wie man über das Portal Abgeordnetenwatch mit Politikerinnen und Politikern ins Gespräch kommt. Ina Kuhl (Mehr Demokratie) sowie Katharina Heuing und Winfried

Klümpen (beide Mukoviszidose e. V.), die über die Möglichkeiten von Petitionen sprachen. Tobias Hagedorn (DIG PKU), der die politische Arbeit seines Vereins vorstellte.

Das dritte Format im Projekt GEMEINSAM LAUTER WERDEN sind die „Workshops mit Mehrwert“. Der Titel ist so gewählt, weil das dort erlernte Wissen auch auf Gebieten jenseits der Selbsthilfe angewendet werden kann, z.B. in Beruf oder Schule und somit einen Mehrwert darstellt. Eine besondere Zielgruppe dieses Formats sind die jungen Mitglieder. Eigentlich sind die Workshops so konzipiert, dass sie in Präsenz stattfinden – aufgrund der Pandemie mussten wir die Veranstaltungen jedoch online ausrichten. Den Start machte im März 2021 das Seminar „Läberst Du noch oder überzeugst Du schon?“ Inhalte waren u. a. der „Elevator Pitch“ und Möglichkeiten der besseren Kommunikation. Im Sommer organisierten wir dann ein Seminar für junge Mitglieder, in denen sie Strategien für mehr Schlagfertigkeit erlernten und sich gegenseitig gute Tipps gaben. Im Workshop zum Thema „Hate Speech“ lernten die Teilnehmenden, woran sie „Hate Speech“ erkennen und wie sie darauf reagieren können. Insgesamt kamen die Workshops sehr gut bei den Mitgliedern an und konnten zudem dabei helfen, voneinander zu lernen und sich miteinander zu vernetzen.

Die Lernplattform /ACHSE Akademie

Neben Veranstaltungen zu diversen Themen, die dem Austausch mit Experten und Expertinnen sowie der Wissensvermittlung dienen, ist die Einrichtung einer Lernplattform ein weiterer Projekt-Baustein. Alle online-Veranstaltungen im Rahmen des Projekts GEMEINSAM LAUTER WERDEN zeichnen wir auf und stellen das Video inklusive einer Linksammlung zum Thema zeitnah in der ACHSE Akademie zur Verfügung. So können alle diejenigen, die es nicht zum Live-Termin geschafft haben, auch im Nachhinein die Inhalte jederzeit abrufen. Die Akademie wird regelmäßig weiterentwickelt und technisch optimiert, um den Besuchern und Besucherinnen eine möglichst angenehme Nutzung zu ermöglichen.

Zudem gibt es die Möglichkeit der Vernetzung untereinander und des Austauschs in einem Forum. Unter diesem Link findet man die Akademie und kann sich registrieren: <https://akademie.achse-selbsthilfe.de>

Praktischerweise kann man von der Akademie gleich ins ACHSE-Wiki wechseln (wenn man dort bereits einen Zugang hat) und dort zusätzliche Informationen rund um die Selbsthilfe abrufen. Wir wollen die Verknüpfung der ACHSE online Angebote weiter optimieren, um die Nutzerfreundlichkeit zu erhöhen.

1.3 Das Projekt „Young & Rare“

Das ACHSE Jugendprojekt ist ein Herzensanliegen für unsere Gemeinschaft nicht nur für die direkt Beteiligten. Die Zielsetzungen des Projekts: Junge Menschen im Netzwerk der ACHSE organisationsübergreifend zusammen zu führen, ihnen die Möglichkeit bieten, ihre Themen aufzugreifen sowie ihre Formate zu entwickeln und diese in das ACHSE Netzwerk hineinzutragen. Dies sollte über Workshops, die einen Jugendkongress als gemeinsame Etappe vorsehen, erfolgen.

„Young & Rare“ ist leider ziemlich durch die Pandemie ausgebremst worden. Jungentreffen leben sehr vom persönlichen Kennenlernen und Austausch. Drei Mal mussten geplante Präsenzworkshops seit März 2020 abgesagt werden. Alle versuchten aus dieser Situation das Beste zu machen. Wir stellten auf Online-Treffen per Videokonferenz um. Zusätzlich gab es Angebote, wie Workshops zur Kompetenzförderung in der Kommunikation und im Umgang mit social media für die Teilnehmenden an Young & Rare sowie neue interessierte junge Menschen aus der ACHSE Selbsthilfegemeinschaft.

Unser Projekt machte intern durch Einladungen zu Zooms, durch Berichte in der Mitgliederversammlung und Fachtagung etc. die Runde und führte u.a. dazu, dass enge Kontakte zu einigen Jugendbereichen bei unseren Mitgliedsorganisationen entstanden. Die ersten aus dem Umfeld des Young & Rare-Projektes fangen an, sich auch jenseits des Projekts für die Selbsthilfearbeit im Netzwerk zu interessieren. Dies hat sicher auch damit zu tun, dass sich die Jungen innerhalb der ACHSE durch das Kennenlernen junger Menschen aus anderen Mitgliedsorganisationen motiviert fühlen. Sie machen die Erfahrung, dass die Gemeinschaft der Seltenen groß und vielfältig ist und die Möglichkeit besteht, nicht nur organisationsübergreifend sondern auch grenzüberschreitend – international – zusammenzuarbeiten.

Wie bereits im vergangenen Jahr im Tätigkeitsbericht erläutert, haben wir uns wegen der Corona-Pandemie von der Planung der regionalen Treffen und des Jugendkongresses verabschiedet. Die Videokonferenzen wurden für den Austausch genutzt zum Thema berufliche Orientierung. Und weit mehr noch als Austausch zur Förderung des Selbstbewusstseins. Insbesondere der Online-Austausch mit Raul Krauthausen sei hier erwähnt. Die Videokonferenz mit ihm hat mehr als 40 junge Teilnehmende aus über 30 Mitgliedsorganisationen unserer Gemeinschaft angezogen. Sie war für alle ein sehr bewegendes Erlebnis, da jede Frage, Sorge oder Angst, die aus- und angesprochen, auch ebenso offen und wertschätzend beantwortet wurde.

Die Rückmeldungen waren durchweg sehr positiv. Viele gaben an, dass sie dieser Austausch unglaublich ermutigt und mit wichtigen hilfreichen Informationen weitergebracht hätte. Das unten eingefügte Bild gibt einige Inhalte wieder (Digital Recording Protokoll erstellt durch Susann Schrödel @glandinchen).



Ausnahmsweise werden an dieser Stelle einige sehr gute Quellen zum Thema berufliche Orientierung aufgeführt, damit sie weiter die Runde in der ACHSE Selbsthilfe Gemeinschaft machen:

<https://die-andersmacher.org/> <https://aktion-luftsprung.de/> <https://jobinklusive.org/> <https://dieneuenorm.de/arbeit/>

Auch, wenn die Förderung des Projektes Young & Rare in 2022 endet, wird der Austausch und die Zusammenarbeit mit den Jugendlichen und jungen Erwachsenen fortgesetzt. Spezielle Angebote für die jungen Menschen wird es weiterhin über das Projekt GEMEINSAM LAUTER WERDEN geben.

1.4 Dank Avatar wieder schulstark

Im Tätigkeitsbericht 2020 haben wir berichtet, dass wir mittels einer Spendenaktion sowie eines Förderantrags bei der „RTL Stiftung – Wir helfen Kindern“, dieses Modellprojekt starten. Im Zusammenhang mit der Pandemie hatte viele Eltern die schwierige Situation ihrer Kinder und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen geschildert, die teils über Monate nicht die Schule besuchen konnten, teilweise selbst in 2021 noch immer nicht können. Die Sorgen von Eltern mit chronisch kranken Kindern wuchsen nicht allein, weil diese zur Risikogruppe zählen und eine Infektion schwerwiegende Folgen haben könnte. Sie mussten teilweise auch miterleben, wie ihre Kinder vereinsamen, sie den Kontakt zu Gleichaltrigen und zum Freundeskreis verlieren. Einige Eltern berichteten, dass sich ihre Kinder immer stärker zurückzögen. In der Gruppe der Jugendlichen und deren Eltern nahm die Sorge um den Schulabschluss und ihre berufliche Zukunft noch einmal zu.

Ängste formulierten auch jene in unserer Gemeinschaft, deren Kinder zwar nicht selbst zur Risikogruppe gehören, deren Infektion aber eine existentielle Gefahr für ein anderes Familienmitglied mit einer Seltenen Erkrankung mit sich bringen könnte. Auch hier musste manches Mal in der Hochinzidenz die Entscheidung getroffen werden, dass Kinder nicht die Schule besuchen, um die Infektion nicht mit nach Hause zum kranken Geschwisterkind oder Elternteil zu bringen.

In dieser Zeit stieß ACHSE über einen Zeitungsartikel auf die Avatare der norwegischen Firma No Isolation, die bereits in mehreren Ländern im Einsatz waren. In Deutschland gab es bis dato kaum Erfahrung. Lediglich wenige krebskranke Kinder und Jugendliche hatten, meist über das Engagement einer Klinik, die Möglichkeit einen Avatar zu nutzen.

Avatare können auf sehr konkrete Weise helfen und Leid lindern. Sie sind letztlich kleine, liebevoll gestaltete Streamingboxen in Form von Köpfen, die den Unterricht übertragen und einem Kind oder Jugendlichen ermöglichen am Unterricht teilzunehmen. Der Avatar kann - gesteuert durch das Kind zuhause oder in der Klinik - den Kopf wenden, sich zu Wort melden, Redebeiträge geben und Grundemotionen zeigen. Der Avatar wird durch Mitschüler und Mitschülerinnen in der Schule oder auch bei Freizeitaktivitäten „mitgetragen“. Dadurch ist das Kind, das zuhause oder in der Klinik bleiben muss, für die Klassengemeinschaft nicht einfach „verschwunden“ und der Kontakt bleibt erhalten.

Über die Spendenaktion und die Förderung der RTL Stiftung konnte ACHSE zehn Avatare anschaffen und sie Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen für eine befristete Dauer zur Verfügung stellen. Acht der zehn ACHSE Avatare sind im Einsatz. Die Reaktionen der Familien sind durchwegs positiv, die Freude der Kinder teils enorm groß.

In diesem Projekt sammeln wir neue Erfahrungen: Für wen, in welchem Alter, mit welcher Erkrankung und/oder Behinderung und in welcher Situation sind Avatare hilfreich, wann eher nicht? Worauf ist zu achten? Wie sollen optimalerweise die Kinder, die Familien und insbesondere die Schulen vorab informiert und aufgeklärt werden? Anfangs musste ein Prozess etabliert werden, wer bei technischen Problemen anzusprechen und was „im Notfall“ als erstes zu unternehmen ist. Generell geht es viel darum, wie die Kommunikation der beteiligten Partner (Schule, Familie, No Isolation, ACHSE) am effizientesten zu strukturieren ist. Um die vielfältige Erkenntnisse zu sammeln und zu bündeln, nehmen wir an einem Qualitätszirkel rund um die Nutzung von Avataren teil. Wir tauschen uns mit anderen Organisationen aus, die chronisch kranken Kindern und Jugendlichen Avatare zur Verfügung stellen. Neben dem primären Ziel, Kinder, Jugendliche und ihre Familien in dieser schwierigen Zeit ganz konkret zu unterstützen, ist eine weitere Zielsetzung, die Digitalisierung in der Schule voranzutreiben. Wenn sich Ministerien, Schulämter, Schulen und Ausbildungsstätten in Deutschland zunehmend für solche technischen Hilfsmittel öffnen, kommt dies zukünftig – auch unabhängig von Corona - immer mehr Kindern und Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen zugute.

1.5 ACHSE Mitgliederversammlung am 5. November 2021

Die Mitgliederversammlung fand am 5. November 2021 hybrid statt. Die Mitglieder konnten sich entweder in Berlin oder im Zoom beteiligen. Die Zoomsitzung zeigte den Tagesraum in Berlin, und vor Ort wurde die Zoomsitzung an der Leinwand gezeigt.

Das Protokoll zur Sitzung in 2020, der Tätigkeitsbericht 2020, der Jahresabschluss zu 2020, die Entlastung des Vorstandes, der Aktionsplan 2022, der Haushaltsplan 2022 und die vorgeschlagene Satzungsänderung wurde allesamt einstimmig mit jeweils nur 1 oder 2 Enthaltungen genehmigt.

Die Mitgliederversammlung hat folgende Satzungsänderung beschlossen:

- 8.4. *Der Vorstand legt Zeit, Ort und Form der Mitgliederversammlung fest. Die Mitgliederversammlung kann in einer analogen Veranstaltung, im Wege der elektronischen Kommunikation oder in einer gemischten Versammlung aus präsent anwesenden und digital beteiligten Mitgliedern durchgeführt werden.*

Damit können wir auch in Zukunft bei Bedarf online oder hybrid tagen, auch ohne die befristete Ausnahmeregelung von § 5 Abs. II Nr. 2 des Gesetzes zur Abmilderung der Folgen der COVID-19-Pandemie vom 27. März 2020.

2020 war das erste Jahr der Corona-Pandemie, ein Jahr voller Unsicherheit, in vielerlei Hinsicht. Finanziell ist das Jahr für ACHSE gut ausgegangen. Auch inhaltlich konnten wir viel bewegen, wenngleich anders als geplant.

Für mehr Informationen siehe den Tätigkeitsbericht 2020 und das Protokoll zur Mitgliederversammlung vom 5. November 2021.

Neue Mitglieder

In der Mitgliederversammlung 2021 wurde der Verein Plexuskinder e.V. bei der ACHSE als Mitglied aufgenommen.

1.6 Fachtagung am 6. November 2021

Workshop zur Selbsthilfeförderung

Die Fachtagung am 06. November startete mit einem Workshop zur Selbsthilfeförderung, der von Hartmut Fels (Leiter Verwaltung und Veranstaltungsorganisation) und Kirstin Kiekbusch (Selbsthilfe Ichthyose e.V.) geleitet wurde. Es wurde nicht nur auf aktuelle Informationen oder neue Herausforderungen zur Antragstellung eingegangen, sondern auch wichtige Hilfestellungen und Hinweise wurden seitens der ACHSE angeboten.

Vereinsleben in den Zeiten der Pandemie

Anschließend fand mit den Mitgliedern ein Austausch zum Thema „Vereinsleben in den Zeiten der Pandemie“ statt. In Kleingruppen vor Ort und auch online konnten Erfahrungen (pros und cons) zum Einsatz digitaler Formate (online-Stammtische und -Foren, Fachvorträge, social Media, Website, Newsletter...) diskutiert werden. „Es ist nicht alles schlecht!“ – so ließen sich die Eindrücke der Teilnehmenden zusammenfassen. Unsere Mitglieder haben sich sehr schnell auf die Herausforderungen durch Covid eingestellt, waren kreativ darin, Kontakte zu ihren Betroffenen aufrecht zu halten, haben lange Geplantes (Website neu gestalten) umgesetzt und Eingestaubtes (Newsletter) wiederbelebt. Natürlich waren sich alle einig, dass Präsenzveranstaltungen auf Dauer nicht zu ersetzen sind.

Die Erwartungen an die anstehenden Wintermonate und Corona sind verhalten, weil Themen, wie der Umgang mit den Auswirkungen in Schulen, Impfungen für Kinder, Testmöglichkeiten und die Umsetzungen der Coronavorschriften mit vielen Fragezeichen verbunden sind.

Durch die Pandemie ist zugleich das Thema „Ressourcen“ (v.a. Humanressourcen) in den Vereinen wieder schmerzhaft in den Fokus getreten. Der chronische Mangel an Vereinsaktiven wird dann noch spürbarer, wenn kurzfristig zusätzliche Aufgaben anstehen, die neuer Formate bedürfen. Einige Vereine begegnen dem, indem

sie aus Rücklagen hauptamtliche Mitarbeiterinnen/Mitarbeiter einstellen, insgesamt jedoch bleibt das Thema Fortführung der Vereinsarbeit ein Dauerbrenner.

2 ACHSE WISSENSNETZWERK UND BERATUNG³

Mit dem ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung sollen sowohl konkrete Erkenntnisse aus der Betroffenen- und Angehörigen- sowie Ärzteberatung dem ACHSE-Team und dem ACHSE-Netzwerk zugänglich gemacht, als auch thematische Schnittstellen innerhalb der verschiedenen Arbeitsbereiche in der Geschäftsstelle aufgezeigt und inhaltlich weiterentwickelt werden. Diese Vernetzung dient nicht nur den ACHSE-Mitarbeitern und Mitarbeiterinnen dazu, mehr über das Leben mit Seltenen Erkrankungen, zu Entwicklungen in der Medizin, Wissenschaft, Forschung und anderen Bereichen des Gesundheitswesens zu erfahren, sondern schafft Anregungen für Seminare, Workshops, Informationsblätter u.v.m. Dieser Bereich wird von Dr. Christine Mundlos geleitet.

2.1 Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen

Die Bildung von Zentren ist eine zentrale Forderung der europäischen Ratsempfehlung im Bereich der Seltenen Erkrankungen (SE) aus 2009 und dieser Forderung wird im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAPSE), der im NAMSE erarbeitet und 2013 veröffentlicht wurde, mit der Beschreibung eines dreistufigen Zentrenmodells und Anforderungskatalogen für die unterschiedlichen Zentrumsstypen entsprochen. In der Zwischenzeit haben sich bundesweit an nahezu allen Universitätskliniken 33 Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) formiert, sie sind bisher alle selbsternannt.

Die vom NAMSE-Netz e.V. (der im Rahmen des Innovationsfondsprojekts TRANSLATE-NAMSE durch einige Mediziner und Zentren gegründet wurde) dem NAMSE vorgeschlagene Vorgehensweise zur Zertifizierung von A-Zentren durch eine unabhängige Institution – Clacert GmbH – gemeinsam mit einer Zertifizierungskommission wurde in 2021 umgesetzt. Zur Zertifizierungskommission gehören:

- die Sprecherinnen des NAMSE-Netz e.V., Prof. Grütters-Kieslich und Frau PD Dr. Corinna Grasemann
- die Leiterin der NAMSE Geschäftsstelle, Dr. Mirjam Schlangen

³ Fragen zum Tätigkeitsbereich ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung richten Sie bitte an Dr. Christine Mundlos, Leiterin ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung sowie stellvertretende Geschäftsführerin: Christine.Mundlos@achse-online.de , Tel: 030 33007080.

- der Sprecher der AG ZSE, Prof. Helge Hebestreit (und Konsortialführer von ZSE-DUO)
- der Vertreter für TRANSLATE-NAMSE, Prof. Christof Schramm
- Dr. Holm Graessner und Dr. Pamela Okun
- die stellv. Geschäftsführerin von ACHSE e.V., Dr. Christine Mundlos

Primäre Aufgabe der Zertifizierungskommission ist die Weiterentwicklung der fachlichen Anforderungen (Zertifizierungskriterien) des NAMSE und G-BA sowie die Interpretation und Auslegung einzelner Anforderungen. Darüber hinaus definiert die Kommission die Anforderungen an den Zertifizierungsprozess. Die Mitarbeiter von Clarcert koordinieren den Ablauf der Zertifizierung. Die für die Zertifizierung erforderlichen Audits werden von einer Expertin/einem Experten für Zertifizierung, einer medizinischen Expertin /einem Experten und einer Patientenvertreterin/einem Patientenvertreter durchgeführt. Seit 1. November 2021 besteht für A-Zentren die Möglichkeit, sich einer Zertifizierung zu unterziehen.

2.2 Innovationsfondsprojekte

Der G-BA fördert seit 2017 innovative Versorgungsprojekte aus dem Innovationsfonds. ACHSE ist in vier Projekte (TRANSLATE-NAMSE, ZSE-DUO, CARE-FAM-NET, GOAL-ASV) eingebunden, die auf Basis unterschiedlicher thematischer Schwerpunkte Verbesserungen in der Versorgung der Betroffenen von Seltenen Erkrankungen herbeiführen wollen. ACHSE bringt die Sicht der Patienten ein und steht in regelmäßigem Austausch mit den Projektpartnern, vernetzt zu krankheitsspezifischen Patientenorganisationen und verweist Ratsuchende aus der Beratung bei passenden Fragestellungen an die Projektpartner in den Innovationsfondsprojekten.

Mit den Projekten werden nicht nur konkrete Ansätze zur Verbesserung der Versorgung erprobt, es findet intensiver Austausch und aktive Vernetzung unter allen Projektbeteiligten statt. Darüber hinaus schafft die Öffentlichkeitsarbeit auf unterschiedlichen Ebenen Awareness für die Seltenen innerhalb und außerhalb der beteiligten Institutionen!

ACHSE konnte zu verschiedenen Gelegenheiten die drei Innovationsfonds-Projekte öffentlich vorstellen:

- Rare 2030 EURORDIS (2/2021), online
- MDS Spezialseminar Genetik (3/2021), online
- Deutsches Kinderschmerzszentrum und Kinderpalliativzentrum Datteln (4/2021), online

- Enquête-Kommission „Zukunft der medizinischen Versorgung in Mecklenburg-Vorpommern“ (4/2021), online
- NAKSE 2021 (9/21), online
- Kongress für Kinder- und Jugendmedizin (10/2021), Berlin
- Fortbildung WISO S.E. Consulting GmbH (11/2021), online
- Kick-Off-Veranstaltung Projekt genomDE (12/2021) online

2.2.1 TRANSLATE-NAMSE

Im Mittelpunkt dieses Projektes standen die Beschleunigung der Diagnosestellung und Verbesserung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungsqualität von Patienten mit seltenen Krankheiten durch Umsetzung von zentralen Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans (NAMSE) (Abklärung unklare Diagnosen, Einsatz von Gendiagnostik, Versorgung von Erkrankungen aus dem Neugeborenencreening, Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin zur Erwachsenenmedizin, d.h. die Transition).

Das Projekt wurde im Frühjahr 2021 mit Fertigstellung und Einreichung des Projektberichts an den G-BA abgeschlossen.

2.2.2 ZSE-DUO

Unter der Konsortialführung der Universitäts-Kinderklinik Würzburg wird seit Oktober 2018 eine duale Lotsenstruktur (ein somatischer Facharzt und ein Facharzt für Psychiatrie/Psychotherapie oder Psychosomatische Medizin) zur Abklärung unklarer Diagnosen im Zusammenhang mit psychischen Begleiterscheinungen erprobt. Zur Anwendung kommen telemedizinischen Verfahren im Kontakt mit Patientinnen und Patienten, aber auch eine psychosomatisch/psychiatrischen Intervention bei entsprechend diagnostizierten Patientinnen und Patienten.

In 2021 konnte folgende Meilensteine erreicht/abgeschlossen werden:

- die Rekrutierung von Patientinnen und Patienten in die Interventionsgruppen und Zwischenevaluation
- die Ärztebefragung
- Datenauswertung/Evaluation der Patientenerwartung/Zufriedenheit
- die letzte zentrenübergreifende Fallkonferenz
- Datenlieferung durch Krankenkassen
- Virtuelle Projektpartnertreffen

Auch in dieses Projekt bringt ACHSE das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit.

Aus der ACHSE Beratung wurden drei Patienten mit unklarer Diagnose an Projektpartner von ZSE-DUO zur weiteren Abklärung verwiesen.

Näheres zum Projekt ist [hier](#) zu finden.

2.2.3 CARE-FAM-NET- Children affected by rare disease and their families – network

Um die psychische Gesundheit und Lebensqualität von Familien mit Kindern mit Seltenern Erkrankungen nachhaltig zu verbessern und die Lücke an psychosozialer Versorgung zu schließen, werden in diesem Projekt zwei neue Versorgungsformen (CARE-FAM und WEP-CARE) sektorenübergreifend erprobt. Beide Interventionen umfassen psychische Diagnostik, Früherkennung und Behandlung psychischer Begleiterkrankungen. Die Studie wird auch im Deutschen Register Klinischer Studien unter www.drks.de/ und der DRKS-Identifikationsnummer DRKS00015859 beschrieben.

Deutschlandweit konnten sich Familien an 17 Standorten (34 klinische Partner) für die Teilnahme an der Studie anmelden. Sieben Krankenkassen sind ebenso in das Projekt eingebunden. Die an der Studie teilnehmenden Familien, in vier Gruppen unterteilt, erhalten entweder die CARE-FAM Intervention (face to face), nehmen an dem verhaltenstherapeutisch ausgerichteten Schreibprogramm WEP-CARE (online) teil, lernen beide Interventionen kennen oder erhalten als Teilnehmende der Kontrollgruppe die an den jeweiligen Kliniken übliche psychosoziale Betreuung TAU (= treatment as usual, d.h. meist keinerlei psychosoziales Nachsorgeangebot).

Zu vier Messzeitpunkten, d.h. zu Beginn sowie nach sechs, 12 und 18 Monaten, werden zentrale psychosoziale Zielparameter aus der Perspektive der Eltern, des erkrankten Kindes, des Geschwisterkindes (0 – 9 Jahre Fremdeinschätzung, ab 10 Jahren zusätzliche Selbsteinschätzung) und von Fachkräften erfasst. Erweisen sich die angewandten Interventionen als erfolgreich im Sinne der Verbesserung der psychosozialen Situation und Befindlichkeit der Familien (entlastend, angstmindernd, die Lebensqualität steigernd...) sollen diese in die Regelversorgung überführt werden.

5.517 Familien wurden über die beteiligten Kliniken, die Ärzteschaft, über Rundmails und Aufrufe auch innerhalb der ACHSE angesprochen und erreicht. Etwas über 1000 Familien beantworteten die Fragebögen, 687 Familien nahmen schließlich an dem Projekt / der Studie CARE FAM NET teil (geplante Anzahl n = 620 Familien). Allerdings wirkte sich auch hier Corona aus. Damit die entsprechende

Anzahl an Familien erreicht werden konnte, musste zunächst eine Verlängerung des Projekts über den 1. Oktober 2021 beantragt werden (kostenneutral bis September 2022). In 2022 werden alle Daten und Ergebnisse der Interviews zusammengeführt und ausgewertet. ACHSE wird dazu berichten.

Als Zusammenschluss der Selbsthilfe der Seltenen ist ACHSE Partner im Projekt, bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit. Außerdem verweist ACHSE auch anfragende Familien in der ACHSE Beratung an die entsprechenden beteiligten Kliniken.

Weitere Informationen finden Sie [hier](#).

2.2.4 GOAL-ASV (Generelle, alle ASV-Indikationen übergreifende Evaluation und Weiterentwicklung der ASV-RL (§ 116b SGB V))

Mit der ambulanten Behandlung am Krankenhaus (§ 116b SGB V alter Fassung) und der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV - § 116b neu SGB V) soll seit 2012 die Möglichkeit geschaffen werden, interdisziplinär, sektoren-übergreifend und extrabudgetär spezialisierte Teams für bestimmte Seltene Erkrankungen aufzusetzen. Damit wurde prinzipiell ein wichtiges Instrument für eine bedarfsgerechte Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geschaffen. Jedoch lässt die Umsetzung der ASV sehr zu wünschen übrig.

Was die Ursachen dafür sind, dass die ASV nicht den Erwartungen entspricht und an welchen Stellschrauben man dafür in der Zukunft drehen sollte, wird in dem zweijährigen Projekt untersucht.

ACHSE ist Partner im Projekt, bringt das Erfahrungswissen der Betroffenen ein und beteiligt sich an der Öffentlichkeitsarbeit.

Im 2. und letzten Projektjahr wurden die kontinuierliche Erfassung und Analyse bestehender ASV-Teams sowie die nachträglich ergänzte Befragung der erweiterten Landesausschüsse (eLA) fortgeführt. Es erfolgte auch die Auswertung der Online-Befragung von Krankenhäusern, die noch nach § 116b abrechnungsberechtigt waren. Auch die Auswertung der Befragungen von Patienten, für deren Erkrankungen es eine bzw. keine ASV gibt, wurde abgeschlossen. Die Ergebnisse von Expertenworkshops flossen am Ende auch noch in den Projektbericht und die Handlungsempfehlungen für den G-BA ein.

Nähere Informationen sind [hier](#) zu finden.

2.3 Medizininformatik-Initiative (MII)

Die vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) seit 2018 geförderte Medizininformatik-Initiative (MII) hat das Ziel, Patientendaten aus der Krankenversorgung in Deutschland für die Forschung nutzbar zu machen. Die Förderung kommt vier Konsortien (bestehend aus: Unikliniken, Forschungsinstituten, Hochschulen, Unternehmen) zugute, die Daten aus Forschung und Patientenversorgung untereinander zugänglich machen und austauschen wollen. Im Fokus stehen dabei zunächst die Universitätskliniken, weil hier die engste Verbindung zwischen Krankenversorgung und klinischer Forschung besteht. In der Förderphase 2019-2022 (Aufbau- und Vernetzungsphase) sind jedes beteiligte Universitätsklinikum sowie ggf. auch weitere Partner gefordert, ein Datenintegrationszentrum (DIZ) aufzubauen und IT-Lösungen für die Use Cases zu entwickeln. Von den Konsortien wird erwartet, dass sie in dieser Zeit weitere Universitätskliniken als Vernetzungspartner hinzugewinnen, um eine spätere Verbreitung erfolgreicher Lösungen vorzubereiten.

2.3.1 Collaboration on Rare Diseases (CORD)

Anhand von konkreten Anwendungsfällen, sog. „Use Case“, werden konsortienübergreifend in der MII Lösungen erarbeitet, ein solcher „Use Case“ ist das Verbundvorhaben „Collaboration on Rare Diseases – CORD“. Ziel von CORD ist die Verbesserung von Versorgung und Forschung im Bereich der Seltener Erkrankungen. Es baut auf den Innovationsfonds-Projekten TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO sowie dem nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung Seltener Erkrankungen“ auf und nutzt konsortienübergreifend den Entwicklungsstand der Medizininformatik-Initiative. ACHSE ist in die CORD-Initiative eingebunden.

Aufbauend auf einem CORD Online-Patienten-Workshop mit interessierten Betroffenen aus dem ACHSE Netzwerk in 2020 und mit Förderung des BIH Quest Centers (Berlin) konnte im 2. Halbjahr 2021 das Projekt PAFORSE= Patientenorientierte Forschung zu SE durchgeführt werden. In drei aufeinander aufbauenden Workshops und anhand einer Online-Umfrage wurde der Status quo zu Digitalisierungsaktivitäten und damit einhergehende Bedarfe für die Vereinsarbeit sowie für Forschungsanliegen bei ACHSE-Mitgliedern erhoben. Die gewonnenen Erkenntnisse sind Grundlage für die CORD-Antragstellung zur Förderphase 2023-2026 der MI.

Nähere Informationen zu CORD sind [hier](#) zu finden.

2.4 genomDE

Die gesamte Erbinformation einer Zelle nennt man Genom. Bisher kann man nur 1,5% des Genoms mit krankheitsverursachenden Mutationen in Verbindung

bringen, der größte Teil unseres Genoms liegt also noch im Dunkeln, das es in der Zukunft zu erhellen gilt.

Das BMG hat hierzu seit 2019 im Rahmen europäischer Aktivitäten gemeinsam mit Expertinnen und Experten Empfehlungen zu Planung, Aufbau und Betrieb einer genommedizinischen Plattform vorangetrieben und im Juli 2020 die deutsche Initiative zum Aufbau einer bundesweiten Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung - genomDE gestartet. Zentrales Anliegen von genomDE ist es, möglichst vielen Patientinnen und Patienten die Möglichkeiten der Genomdiagnostik in der medizinischen Versorgung zugänglich zu machen. Diese Form einer „Genomischen Medizin“ erlaubt die immer effizientere und präzisere Analyse des Krankheitsgeschehens und bietet dadurch die Möglichkeit für genauere Diagnosen von Krankheiten, die Vorhersage von Wirksamkeit und Nebenwirkungen vieler Therapien und gegebenenfalls sogar die Krankheitsprävention. Zusätzlich dazu hat das BMG im Juli 2021 ein Modellvorhaben zur Genomsequenzierung im §64e SGB V verankert. Am Aufbau der dort vorgesehenen genommedizinischen Dateninfrastruktur wird sich genomDE, das seit Oktober 2021 vom BMG als Projekt gefördert wird, ebenfalls unterstützend beteiligen.

Anfänglich liegt der Fokus von genomDE auf Krebs sowie Seltene Erkrankungen. Für einzelne Arbeitsbereiche im Projekt wurden Beratungsausschüsse eingerichtet, Dr. Mundlos und B. Paslak-Leptien vertreten auf der Patientenseite die Seltene Erkrankungen.

Näheres ist [hier](#) zu finden.

2.5 Forschung vorantreiben

2.5.1 Wissenschaftlicher Beirat der ACHSE

Die alljährliche Beiratssitzung im November fand erneut nicht als Präsenzsitzung, sondern pandemiebedingt als Videokonferenz statt. Da die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für 2022 keinen Forschungspreis, sondern erstmalig und einmalig einen Versorgungsforschungspreis ausgeschrieben hat, entfiel für die Beiratsmitglieder ihre gutachterliche Tätigkeit. Thematische Schwerpunkte der Sitzung waren Erkenntnisse aus dem TRANSLATE-NAMSE Projekt, der Status quo zu den Zentrumszuschlägen, der Zentrumszertifizierung und der nationalen Zentrenvernetzung. Es gab auch Einblicke zu genomDE und CORD-MI sowie den Aktivitäten der Köhler Stiftung. Wir hoffen, dass sich zeitnah wieder die Gelegenheit ergibt den Beirat persönlich zum Austausch zu treffen.

2.5.2 Forschung braucht Förderung: Der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2021

„From rare to ultra rare“: Prof. Dr. Thorsten Marquardt und Dr. Julien Park vom Universitätsklinikum Münster sowie Prof. Dr. Karl Kunzelmann von der Universität Regensburg wurden für einen vielversprechenden Repurposing-Ansatz zur Behandlung von Mukoviszidose mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis 2021 im Februar ausgezeichnet.

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung vergibt den Forschungspreis jedes Jahr im Rahmen des Tags der Seltenen Erkrankungen in enger Kooperation mit ACHSE. ACHSE begleitet die Ausschreibung des Forschungspreises und betreut das Bewerbungsverfahren. Der ehrenamtlich tätige Wissenschaftliche Beirat der ACHSE sichtet und bewertet alle Anträge und macht der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Seltene Erkrankungen einen Vorschlag für die Preisträgerinnen und Preisträger. Aufgrund der Pandemie wurde die Preisverleihung von Februar 2021 zunächst auf den Sommer verschoben, musste dann jedoch aufgrund der unsicheren Lage abgesagt werden. Die feierliche Übergabe wurde am 13. Juni 2022 in Berlin nachgeholt

2.6 ACHSE Beratung⁴

Die ACHSE Beratung ist die nationale Beratungsstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und Angehörige, sowie für Ärzte und Wissenschaftler und andere Gesundheitsberufe, wenn es um krankheitsübergreifende Fragen zu Seltenen Erkrankungen geht. Die Beratung ist eine niederschwellige Leistung, die den Ratsuchenden telefonisch, online und postalisch zur Verfügung steht. Die Arbeitsweise der ACHSE Beratung ist subsidiär ausgerichtet, wir binden unsere Mitgliedsorganisationen und/oder andere passende Experten/Institutionen in die Bearbeitung der Anfragen ein. Anfragen erreichen uns aus dem gesamten Bundesgebiet.

Die Corona-Pandemie hat die Bedeutung einer zentralen Anlaufstelle für Betroffene und Angehörige von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie für unsere Mitgliedsorganisationen noch einmal unterstrichen. Das nachfolgende Kapitel skizziert, welche Entwicklungen, Herausforderungen und Fragestellungen ACHSE Beratung im Jahr 2021 beschäftigt hat und welche Hilfestellungen dem ratsuchenden Personenkreis gegeben werden konnten.

⁴ Nicole Heider ist verantwortlich für die Betroffenen- und Angehörigenberatung. Bei Fragen wenden Sie sich bitte an sie: Nicole.Heider@achse-online.de , Tel: 030 330070827.

2.6.1 Betroffenen- und Angehörigenberatung

Gleich zu Beginn des Jahres 2021 war die Beratungsabteilung eine viel kontaktierte Anlaufstelle im Hinblick auf die geplante Umsetzung zur nationalen Impfstrategie. Seit der ersten Verordnung des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) zur Impfpriorisierung bekamen die Beraterinnen regelmäßige Anfragen von Ratsuchenden und ACHSE-Mitgliedsorganisationen, die u.a. in Erfahrung bringen wollten, ob ihre Grunderkrankung eine Impfung zulässt, welche Empfehlungen zum Impfen bei Kindern und Jugendlichen vorliegen, inwiefern eine Impfpriorisierung zutrifft, welche Impfrisiken bestehen und wo ein Antrag auf eine Einzelfallentscheidung gestellt werden kann. Die ACHSE Beratung ergriff verschiedene Maßnahmen, um den Fragenden und den Mitgliedsorganisationen eine Unterstützung zukommen zu lassen, hierzu zählten:

- die Erstellung, Aktualisierung und Veröffentlichung einer Übersicht über die Impf-Clearingstellen in den Bundesländern
- der Online-Mitgliederaustausch
- der Austausch mit medizinischen Experten und die Veröffentlichung von krankheitsspezifischen Erkenntnissen aus den Europäischen Referenznetzwerken (ERN)

Wiederkehrende Themen, die von Ratsuchenden adressiert wurden, waren

- der Umgang mit der Dauerbelastung der pflegenden Angehörigen/Eltern durch die Schließungen von Pflege- und Eingliederungseinrichtungen
- die Vielfalt von Sozialleistungsansprüchen und deren Beantragung

Die Herausforderungen von pflegenden Angehörigen und Eltern, wurden durch die ACHSE Beratung in folgenden Veranstaltungen adressiert:

- Online-Praxisdialog mit dem Pflegenetzwerk Deutschland
- Online-Veranstaltung mit dem Pflegebevollmächtigten der Bundesregierung

Im Zusammenhang mit der Beantragung eines Schwerbehindertenausweises wurde durch die Beratung und das NAMSE Kontakt zum Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS) aufgenommen, um für das Thema „Seltene Erkrankungen“ zu sensibilisieren. Gemeinsam konnte erreicht werden, dass auf der 51. Versorgungsmedizinischen Fachtagung des BMAS eine Beratungsmitarbeiterin die Sicht der Betroffenen und deren Herausforderungen darstellen und gleichzeitig den versorgungsmedizinischen Gutachtern die Kontaktaufnahme zur ACHSE-Beratung als Ressource anbieten konnte.

Die Corona-Pandemie offenbarte bereits in 2020 einen komplexeren Beratungsbedarf, der auch in 2021 weiterhin bestand. Insgesamt wurde die ACHSE Beratung in 2021, 1.093mal kontaktiert. Auf die Ärzte-Lotsin entfielen insgesamt 107 Beratungskontakte und auf die Angehörigen- und Betroffenenberatung insgesamt 986 Beratungskontakte.

Die Anfragenden und unsere Mitgliedsorganisation kontaktierten die ACHSE-Beratung vorwiegend per E-Mail (N=696). Die häufigsten Beratungsanfragen kamen in 2021 von ratsuchenden Personen, welche bereits die Diagnose einer Seltene Erkrankung erhalten hatten (N=617). Der ratsuchende Personenkreis wendete sich am häufigsten an die ACHSE Beratung, um Informationen über eine spezifische Seltene Erkrankung zu erhalten (N=491). Die Anfragenden waren auf der Suche nach einer Selbsthilfeorganisation (n=29%) oder auf der Suche nach einem Arzt (n=34%) sowie auf der Suche nach Unterstützung bzgl. sozialrechtlicher Fragestellungen (n=16%). Anhand der zahlreichen Vernetzungskontakte zeigt sich, dass unsere Mitgliedsorganisationen eine sehr gefragte Anlaufstelle für die ratsuchenden Personen und Organisationen darstellen (N=321).

Besonders der Bereich der Vernetzung zu anderen Ansprechpartnern und Organisationen hat in der Pandemiezeit an Bedeutung gewonnen. Insgesamt entfielen im Jahr 2021, 157 Beratungskontakte zu anderen Ansprechpartnern und Organisationen, was ein Plus von 47%, gegenüber 2020, darstellt. Als andere Ansprechpartner und Organisationen sind hier beispielhaft zu nennen: ambulante palliativ Pflege- und Hospizdienste, Lebenshilfe e.V., Kinder-, Jugend- und Familienhilfeeinrichtungen (Bunter Kreis e.V.), Pflegeberatungsstellen, Betriebskrankenkasse Salus sowie Kontakt zu unseren Partnerberatungsstellen in Österreich und Dänemark.

Kraft bündeln – Beratung und Vernetzung fördern

Ausgelöst durch die Corona-Pandemie wurden neue Themen an die ACHSE-Beratung herangetragen. Diese betrafen nicht nur den Bereich Gesundheit, sondern umfassten auch alle möglichen Aspekte im Alltag (Kita, Schule, Wohnstätten, Ämter...) und alle Altersgruppen. Hierzu war es erforderlich, mit bekannten und neuen Netzwerkpartnern in den Dialog zu treten, um eine langfristige und nachhaltige Verbesserung in Inklusion und Teilhabe für Menschen mit Seltene Erkrankungen zu erzielen.

Lotsentreffen der Zentren für Seltene Erkrankungen

Am 12.02.2021 fand das digitale Kick-Off Meeting der ärztlichen und nicht-ärztlichen Lotsen unter Beteiligung der ACHSE Beratung statt. Es wurde verabredet, sich sechsmal jährlich digital zu folgenden Themen auszutauschen:

- Vorstellung der Zentren für Seltene Erkrankungen
- Case Reporting
- Allgemeine Themen

Umsetzung der G-BA – Richtlinie zu den Zentrumszuschlägen

Ein zentrales Thema in 2021 war die Umsetzung der G-BA – Richtlinie zu den Zentrumszuschlägen und den damit verbundenen Qualitätsanforderungen. In zwei Arbeitsgruppen, an denen die ACHSE Beratung beteiligt war, wurden Fragebögen konzipiert, die den Zentren bei ihrer eigenen Organisationsentwicklung eine Hilfestellung waren. Ergebnisse der Fragebogenerhebung wurden anonymisiert auf der Nationalen Konferenz für Seltene Erkrankungen (NAKSE) vorgestellt.

Teilnahme an der Fachgruppe „Patientenlotsen“

Das deutsche Gesundheits- und Sozialsystem ist sehr komplex gestaltet. Nicht selten erleben Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen bürokratische Herausforderungen, wenn sie Leistungen des Gesundheits- und Sozialsystems in Anspruch nehmen möchten. Umsetzung der G-BA – Richtlinie zu den Zentrumszuschlägen. Verschiedenste Modellprojekte in Deutschland beschäftigen sich mit dem Einsatz von sogenannten Patientenlotsen.

Die Deutsche Gesellschaft für Care und Case Management (DGCC) stellte im Rahmen der Lotsentreffen vor, welche Bedingungen an ein Lotsenprojekt beziehungsweise an ein Case Management gestellt werden. In diesem Zusammenhang fand am 21.07.2021 eine Kick-off Veranstaltung zur Gründung einer Fachgruppe „Patientenlotsen“ unter Federführung der DGCC und unter Beteiligung der ACHSE Beratung statt.

Schulgesundheitspflege

Die ACHSE-Beratung steht in engem Austausch mit verschiedenen Netzwerkpartnern, um das Konzept der Schulgesundheitspflege umzusetzen.

Die Schulgesundheitspflege ist eine pflegerische Spezialisierung, die an Grund- und weiterführenden Schulen sowohl für die Gesundheitsversorgung als auch für die Gesundheitsförderung und Gesundheitsprävention von Kindern und Jugendlichen verantwortlich ist. Die Schulgesundheitspflege ist für die Schülerschaft, deren Eltern, deren behandelnden Ärzten, Therapeuten und Lehrpersonal der zentrale Ansprechort für alle gesundheitlichen Fragestellungen, Probleme und Potenziale. In Deutschland wurden unter anderem in den Bundesländern Hessen und Brandenburg Modellprojekte durchgeführt, um herauszufinden, welche Potenziale der Einsatz von Schulgesundheits-

pflegekräften beinhaltet. Hessen verstetigte bereits im Jahr 2020 das Konzept der Schulgesundheitspflege. In Brandenburg wurde mangels finanzieller Mittel keine Verstetigung erzielt.

2.6.2 ACHSE Lotsin für Ärzte und Therapeuten

Die ACHSE Lotsin Dr. Christine Mundlos unterstützt als „Beraterin für Mediziner und Therapeuten zu Seltenen Erkrankungen“ vornehmlich Ärztinnen und Ärzte zu patientenbezogenen Fragestellungen, aber auch immer mal wieder Betroffene bzw. deren Angehörige. Dafür greift sie auf ein über Jahre gewachsenes Netzwerk von Expertinnen und Experten auf Patientenseite, in Medizin, Wissenschaft und Forschung zurück. Das erleichtert die Suche nach Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner – sowohl für die Lotsin als auch für Interessierte innerhalb und außerhalb des ACHSE Netzwerks. So steht sie z.B. in regelmäßigem Kontakt zu den Leitern der 35 Zentren für Seltene Erkrankungen sowie zu den BMBF Forschungsnetzwerken für Seltene Erkrankungen und arbeitet in verschiedenen Projekten mit weiteren relevanten Akteuren zusammen. Die Schnittstellen zu Medizin, Forschung und Gesundheitspolitik nutzt sie auch, um für übergreifende Bedarfe und Anliegen der Betroffenen zu sensibilisieren und auf Verbesserungen in der Versorgung hinzuwirken.

2.7 Kurzinformationen für Patienten

Kooperationsprojekt des Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin (ÄZQ) und der ACHSE – Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu 17 ausgewählten Erkrankungen

Im Auftrag der Bundesärztekammer (BÄK) und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) erarbeitet das ÄZQ in Zusammenarbeit mit der ACHSE und der betreffenden Patientenorganisation seit Anfang 2013 Kurzinformationen für Patienten zu ausgewählten Seltenen Erkrankungen. In der Regel werden gemeinsam mit den jeweiligen krankheitsspezifischen Patientenorganisationen 2 KiPs pro Jahr erstellt. Diese erscheinen in der Reihe „Kurzinformationen für Patienten (KiP)“, die die Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) herausgibt, und in der die Seltenen Erkrankungen einen Schwerpunkt bilden. Diese 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 Website und der Website des ÄZQ verfügbar.

In diesem Jahr wurde eine KiP zu Morbus Osler erstellt. Es liegen aktuell 17 KiP vor.

Die Zusammenarbeit mit dem ÄZQ erfolgt auf ACHSE-Seite durch Dr. Frank Bruns-
mann (PRO RETINA e.V.).

3 ACHSE ENGAGEMENT UND INTERESSENVERTRETUNG

3.1 Unsere politische Arbeit ⁵

Die COVID-19-Pandemie und die damit einhergehenden zusätzlichen Herausforderungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen beeinflussten unseren Einsatz für die Betroffenen und deren Angehörigen auch in 2021, was sich in den vielfältigen Unterstützungsangeboten widerspiegelte: in der ACHSE Beratung, im Rahmen der Unterstützungsarbeit für unsere Mitgliedsorganisationen, in unserer Öffentlichkeitsarbeit sowie im Rahmen unserer politischen Interessenvertretung, wovon offene Briefe und Stellungnahmen zeugen. Die Hauptsäulen der politischen Arbeit jedoch waren die Veröffentlichung des Positionspapieres „4 Millionen Gründe jetzt zu handeln“ im Mai sowie die zweite Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen im September. Daneben wurde die umfassende Zusammenarbeit im Nationalen Aktionsbündnis NAMSE fortgeführt.

3.1.1 4 Millionen Gründe jetzt zu handeln

Aus Anlass der bevorstehenden Bundestagswahl im September veröffentlichte ACHSE im Mai das Positionspapier "[4 Millionen Gründe jetzt zu handeln](#)". 20 Forderungen auf 40 Seiten stellen sehr konkrete Handlungsanweisungen und bieten Hilfe bei der Umsetzung. In Mitgliederversammlungen und Arbeitsgruppentreffen waren die Bereiche herausgearbeitet worden, in den die neu Gewählten am dringendsten handeln müssten. Mit dem Papier und verschiedenen Aktionen zog ACHSE in ihren Wahlkampf 2021. Die Kurzversion wurde mit Factsheets an Abgeordnete sowie etablierte Kontakte verschickt und die demokratischen Parteien aufgefordert [Wahlprüfsteine](#) zu beantworten. Das Ganze wurde mit Informationspaketen und einer Social-Media-Kampagne begleitet. ACHSE strebt an, die Positionen in den kommenden Jahren umzusetzen. Das Papier dient als Arbeitsgrundlage und soll stetig weiterentwickelt werden.

⁵ Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE e.V. ist zuständig für die politische Arbeit der ACHSE. Fragen dazu richten Sie bitte an Maria Wohlert, Referentin der Geschäftsführung: Maria.Wohlert@achse-online.de, Tel: 030 330070822.

3.2 Die NAKSE 2021

„Gemeinsam für ein besseres Leben“ waren Titel und Thema der Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen „NAKSE 2021“, die an zwei Tagen mit Leben gefüllt wurden. Im Rahmen eines spannenden Programms mit 30 hochrangigen Referierenden wurden unter anderem folgende Fragen erörtert: Wie können wir Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf ihrem lebenslangen Weg durch das Gesundheitswesen besser begleiten? Was benötigen die Betroffenen, aber auch die Ärztinnen, Forscher sowie die Industrie, damit die Versorgung der Patientinnen und Patienten besser gelingt? Wie kann die Digitalisierung in der Medizin dazu beitragen? Welche Rolle spielen Errungenschaften von der Gendiagnostik bis hin zu Künstlicher Intelligenz? Etwa 450 Teilnehmende hatten sich insgesamt eingeloggt, mitdiskutiert, geschattet und die Podiumsrunden mit Fragen gelöchert. Aufgrund der unsicheren Pandemielage fand die Konferenz letztlich ausschließlich im Internet statt, war sie doch ursprünglich als hybride Veranstaltung geplant worden. ACHSE hatte dazu die Plattform achse.live programmieren und einrichten lassen, auf der im Nachgang noch alle Beiträge für ein Jahr zur Verfügung standen. Die NAKSE wurde nach 2019 zum zweiten Mal in erfolgreicher Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen durchgeführt und bestätigte einmal mehr die tolle Zusammenarbeit der ACHSE und der Zentren, insbesondere mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen unter der Leitung von Dr. Holm Graebner, das die Beiträge der Zentren koordinierte. Innovative Projekte, Studien und Erfolge im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurden in Flash-Talks-Sessions „Selten gut informiert“ durch das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen präsentiert. Die nächste große Konferenz soll am 28. und 29. September 2023 in Berlin und online stattfinden.

3.3 Zusammenarbeit im NAMSE

Im Mittelpunkt der Arbeitstreffen und Austausche im NAMSE stand vor allem die Umsetzung der durch den G-BA in 2020 verabschiedeten Zentrenregelungen. Ein Meilenstein ist die Zertifizierung der Zentren für Seltene Erkrankungen, die mit dem 1.11.2021 möglich wurde. Bislang noch selbsternannte Zentren für Seltene Erkrankungen, können ihre Versorgungskompetenz seitdem von außen überprüfen, zertifizieren und mit einem Qualitätssiegel bestätigen lassen. ACHSE hatte sich lange dafür eingesetzt und begrüßt diese Entwicklung als einen längst überfälligen Schritt in Richtung Transparenz und Qualitätssicherung in der Versorgung der Patientinnen und Patienten. Zahlreiche Arbeitsstunden von Mirjam Mann, Dr. Christine Mundlos und dem Ehrenvorsitzenden der ACHSE, Christoph Nachtigäller, in den diversen Arbeitsgruppen des NAMSE sowie im Rahmen der Zertifizierungskommission waren diesem Ergebnis vorausgegangen.

[> Pressemitteilung](#)

Um die Vernetzung der deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen zu verstärken und Strukturen zu schaffen, die an die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) anknüpfbar sind, hatten sich Ende 2020 verschiedene Deutsche Referenznetzwerke bestehend aus deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen (B-Zentren) gegründet – die DRN. Hierin haben sich deutsche Zentren für Seltene Erkrankungen entsprechend der von ihnen in Expertise behandelten Erkrankungsbereiche – ähnlich der ERN - zusammengeschlossen. Im Rahmen dieser Vernetzung werden Informationen ausgetauscht, Fallkonferenzen durchgeführt, Austausch gefördert, Wissen noch stärker gebündelt. Mithilfe dieser zusätzlichen, strukturierten Vernetzung sollen Patientinnen und Patienten gezielter und schneller zur richtigen Diagnose gelangen. Die Vernetzung und Schaffung der DRN wird von Dr. Holm Graesner, dem Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen koordiniert. Dieser hatte sie gemeinsam mit der ACHSE initiiert.

3.4 Stellungnahmen

Wenn es darum geht, die Bedarfe von Menschen mit Seltenen Erkrankungen an die Politik zu adressieren und dafür zu sorgen, dass die Anliegen der Betroffenen gehört werden, sind dicke Bretter zu bohren. ACHSE steht in engem Austausch mit Abgeordneten der großen Parteien sowie der gesundheits- und sozialpolitischen Sprecherinnen und Sprecher, viele Gespräche finden bilateral statt. Doch das reicht bei weitem nicht aus. Mithilfe von Stellungnahmen, Positionspapieren und Offenen Briefen, schafft ACHSE öffentlich Gehör, signalisiert ihren Partnern Unterstützung und setzt Marken.

- ACHSE bringt Vorschläge zur Überarbeitung des EU-Gesetzes zu Orphan Drugs ein, in einem Positionspapier zum Inception Impact Assessment (IIA) ([06.01.2021](#))
- ACHSE begrüßt die Aktualisierung der STIKO-Impfempfehlung in einer Stellungnahme, laut der Menschen mit Seltenen Erkrankungen nun explizit bei der Priorisierung berücksichtigt werden können ([11.01.2021](#)).
- ACHSE teilt die Anliegen der Bundestagspetition „Für eine Pflege in Würde“, die die Zeitschrift „Stern“ auf den Weg gebracht hat, öffentlich und appelliert, auch an pflegende Angehörige zu denken! In der Petition werden u.a. bessere Arbeitsbedingungen für Pflegekräfte in Facheinrichtungen wie Krankenhäusern, Heimen und ambulanten Pflegediensten gefordert. ([25.01.2021](#))
- In einem Offenen Brief an den Bundesgesundheitsminister Jens Spahn fordert die ACHSE, auch pflegende Angehörige prioritär zu impfen, diese seien bisher in allen Regularien vergessen worden. ([27.01.2021](#))

- Bezüglich des Modellvorhabens zur Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen formuliert ACHSE eine Stellungnahme der zum Änderungsantrag 3 der Fraktionen der CDU/CSU und SPD zum Entwurf eines Gesetzes zur Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung (Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz – GVWG). BT-Drs. 19/26822 ([18. März 2021](#))
- ACHSE schließt sich der Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. (DGKJ) vom 23.03.2021 an. Die Stellungnahme bezieht sich auf den Referentenentwurf einer Weiterentwicklung der Verordnung zum Anspruch auf Schutzimpfung gegen das Coronavirus SARS-CoV2 des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG). ([25.03.2021](#))
- Aus Anlass des „Impfgipfels“ bittet die ACHSE in einem neuerlichen Offenen Brief die STIKO darum, dass Kindern mit chronischen Erkrankungen eine Priorität bei der Vergabe der Impfstoffe eingeräumt wird, sobald diese zugelassen sind. ([27.05.2021](#))
- Die Teilhabe von Menschen mit chronischen Erkrankungen darf nicht durch 2G-Modell eingeschränkt werden, fordert ACHSE in einer Stellungnahme zur Einführung des 2G-Optionsmodells in Hamburg durch Beschluss des Hamburger Senats. ([28. August 2021](#))
- In einem Offenen Brief an die Brandenburger Ministerin für Soziales, Gesundheit, Integration und Verbraucherschutz, Ursula Nonnemacher, fordert ACHSE die Erfolge des Modellprojekts „Schulgesundheitsfachkräfte für jede Schule“ in Brandenburg nicht aufzugeben und Strukturen zu erhalten. Außerdem plädiert ACHSE dafür, Schulgesundheitsfachkräfte bundesweit einzuführen. ([19.11.2021](#))

3.5 Öffentlichkeitsarbeit⁶

Die Begleitung der politischen Arbeit der ACHSE stand in 2021 im Mittelpunkt der Öffentlichkeitsarbeit. Stellungnahmen, Positionspapiere, Offene Briefe wurden veröffentlicht und auf Social Media platziert, Informationspakete und Toolkits zum Download, z.B. für die Presse zur Verfügung gestellt. Der Tag der Seltener Erkrankungen nahm von Januar bis März großen Raum ein und wurde von der Begleitung internationaler Anliegen wie dem Kampf um ein UN-Resolution abgelöst. Ab Mai standen die Vorbereitungen der Kampagne rund um die Bundestagswahl im Fokus,

⁶ Fragen zur Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE richten Sie bitte an Bianca Paslak-Leptien, Leiterin Presse- und Öffentlichkeitsarbeit: Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de, Tel: 030 330070828.

ebenso wie die NAKSE 2021. Zudem wurde die Kunstaktion „Selten allein“ vorbereitet.

Darüber hinaus war das Medieninteresse an Seltene Erkrankungen generell erneut groß. Auf der Suche nach Betroffenen oder Expertinnen aus Medizin und Forschung ist ACHSE eine wichtige Ansprechpartnerin. Dennoch war weiterhin Überzeugungsarbeit dahingehend zu leisten, die Patientenorganisationen und die Selbsthilfe als Expertinnen zu etablieren, die die Verbesserung ihrer Lebenslage selbst in die Hand nehmen. ACHSE vermittelte Gesprächspartnerinnen aus den eigenen Reihen, stellte Informationen zur Verfügung und führte Hintergrundgespräche, die in Presse-, Hörfunk- oder TV- sowie Podcast-Beiträge mündeten.

Social Media ist für die Öffentlichkeits- und Vernetzungsarbeit der ACHSE unabdingbar. Der Instagram-Auftritt wurde professionalisiert und erhielt ein Corporate Design. Es wurde täglich gepostet, Kampagnen langfristig geplant, Multiplikatorinnen mit hoher Reichweite aktiv ins Boot geholt. In Kampagnenzeiten wurde zudem getwittert, was aber angesichts der personellen Ressourcen eher eine Ausnahme darstellte, obwohl sich hier Potenzial insbesondere für die politische Kommunikation der ACHSE zeigte. Insbesondere auf Instagram konnte Reichweite im Rahmen der Kampagnen zum Tag der Seltene Erkrankungen sowie rund um die Bundestagswahl erlangt werden. Mehr und mehr Betroffene wendeten sich mit ihren Geschichten über Instagram an die ACHSE und waren auf der Suche nach Vernetzungsmöglichkeiten oder Unterstützung. ACHSE vernetzte sich über Social Media mit Selbsthilfeorganisationen, Uniklinika, Kontaktstellen, Kassen und Verbänden wie der BAG Selbsthilfe oder EURORDIS und unterstützte deren Kampagnen oder Aufrufe.

3.5.1 Rare Disease Day - Tag der Seltene Erkrankungen

Sichtbar machen, Aufmerksamkeit schaffen: Wie so viele Termine fand der Tag der Seltene Erkrankungen im Jahr 2021 ausschließlich im World Wide Web statt. „Jede Form der Aufmerksamkeit, die uns dabei hilft, ein Bewusstsein für Seltene Erkrankungen und die Anliegen der Betroffenen zu schaffen, unterstützt die Gemeinschaft der Seltene,“ betonte die ACHSE-Vorsitzende Geske Wehr. „Wir freuen uns daher sehr, dass auch in Deutschland erstmalig öffentliche Gebäude in den Rare-Disease-Day-Farben grün, blau, pink erstrahlen werden. Und wir ermuntern jede und jeden: Ob auf Social Media, Websites oder in Gesprächen, teilen Sie Informationen zum Tag der Seltene Erkrankungen, signalisieren Sie Unterstützung und machen Sie Betroffenen Mut.“

Das Motto SELTEN SIND VIELE sollte und wurde geballt und sichtbar mit Leben gefüllt. Dazu beitragen sollte die globale Lichterkette, bei der Gebäude weltweit angestrahlt wurden. Die Akquise in Deutschland erwies sich auch im zweiten Jahr

der Aktion als schwierig, umso größer war die Freude über bunte und öffentlichkeitswirksame Schlaglichter im dunklen Februar. 14 Gebäude erstrahlten bundesweit in den Farben des Rare Disease Days. Zugleich waren wir Teil der wunderbaren weltweit aktiven Bewegung. Selten sind eben Viele. ([Rückblick mit Fotogalerie](#))

Bürgermeisterinnen und Bürgermeister, der Behindertenbeauftragte der Bundesregierung Jürgen Dusel, die Vizepräsidentin des Deutschen Bundestags Claudia Roth, der „Bergdoktor“ Hans Sigl und viele weitere bekannte Menschen sendeten ihre Botschaften der Unterstützung. Die Berichterstattung war umfassend mit Beiträgen im ZDF, RBB, MDR sowie etwa 800 bis 1000 Print- und Onlinebeiträgen.

Zur Vorbereitung und Unterstützung der Teilnehmenden wie auch der Pressearbeit wurde ein umfassendes Toolkit erstellt mit grafisch aufbereiteten Stories, Bannern, Grafiken, Zahlen. Diese flossen in Pressemitteilungen von zum Beispiel der deutschen Botschaft in Spanien, beim BMG, der Deutschen Bahn, dem G-BA, der Berliner Verwaltung uvm. ein.

ACHSE war aus Anlass des Tages der Seltener Erkrankungen als Expertin zu an 19 Onlineveranstaltungen eingeladen. Veranstaltungshinweise konnten an die ACHSE geschickt werden und wurden dann auf der Website und auf Social Media veröffentlicht.

Ein weiterer Baustein war die Social-Media-Kampagne „Mut machen“.

3.5.2 Kampagnen auf Social Media vorantreiben

Ohne Social Media keine Kampagnenarbeit. Hier werden viele Menschen erreicht und zum Mitmachen animiert, sie teilen die Anliegen, die ihnen wichtig sind, vernetzen sich. Aus dieser Vernetzung und den Kontakten konnte die ACHSE auch für andere Aktionen schöpfen, gewann Interviewpartnerinnen für Medienanfragen oder Workshopteilnehmende.

Mut machen lautete die Kampagne zum Tag der Seltener Erkrankungen, mit der die Gemeinschaft der Seltener animiert wurde, sich auf Social Media rund um den internationalen Awareness-Tag zu beteiligen. Was macht Ihnen Mut?, fragte die ACHSE. Und die Antworten waren überwältigend. Mehr als 50 Zitate, Fotos und Texte wurden eingereicht, zu bunten Posts im Corporate Design des Rare Disease Day verarbeitet, auf Social Media und als [Mutmachgeschichten auf der Website](#) verwendet, später auch in Videos, im Newsletter Seltene Einblicke und Präsentationen zu anderen Anlässen eingebunden. Die Aktion war ein voller Erfolg.

#4MillionenGründe wurden es nicht ganz, mit denen die ACHSE, ihr Positionspapier auf Social Media begleiten konnte, schlagkräftige Argumente gab es trotzdem zahlreiche. Neben der Aufrufe und der Kampagnenvorbereitung wurde ein Social-Media-Toolkit mit Fakten zu Seltenern Erkrankungen erstellt. Die

persönlichen Zitate, Videos, Fotos und Geschichten wurden aufbereitet und ab 1. September täglich gepostet. Dazu kamen Posts mit Fakten zu den Positionen aus dem Positionspapier und Videos, in denen zum Beispiel die Beraterin der ACHSE die Forderung nach dem MyCaseManager vorbrachte. Die Videoeinsendungen wurden zu einem kleinen Film geschnitten, der u.a. auf der NAKSE 2021 als Eröffnungsfilm gezeigt wurde. Selbstverständlich sollte geteilt, gepostet, kommentiert werden.

3.5.3 Selten allein – Eine Ausstellung wird zum Leben erweckt

Mach mit deiner Kunst anderen Mut: Was als fixe Idee bereits im Frühjahr 2020 von der Ärztin Dr. Christina Müller am Zentrum für Seltene Erkrankungen Dresden an die ACHSE herangetragen wurde, sollte in 2021 zum Leben erweckt und in 2022 zu einer erfolgreichen, öffentlichkeitswirksamen Kunstaktion erwachsen.

Angestrebt wurde, eine Kunstaussstellung mit Kunstwerken von betroffenen Menschen jeglichen Alters bundesweit in Bahnhöfen zu zeigen. Durchgeführt wurde die Aktion ab dem Sommer 2021 von der ACHSE, gemeinsam mit den Zentren für Seltene Erkrankungen unter dem Dach des Verbands der deutschen Universitätsklinika (VUD) und den Einkaufsbahnhöfen, die die Bilder auch in großformatiger Ausstellung präsentieren wollten. Zugleich sollte eine Onlineplattform entstehen, die neben der sehr persönlichen Kunst auch hilfreiche und weiterführende Informationen bereithalten sollte. Dies war eine Chance für die ACHSE, ihre Selbsthilfeorganisationen und Partner wie den se-atlas zu platzieren. Einsendeschluss für die Bilder und Steckbriefe war der Monat Oktober. Aus 100 Einsendungen wählte die Fachjury der Projektpartner 20 Porträts, die die Seltenen Erkrankungen möglichst vielfältig abbilden sollten. Bis Dezember 2021 wurden auch durch die ACHSE Steckbriefe mit Erkrankungsgeschichte, Wünschen und Träumen für die Ausstellung im Netz und in den Bahnhöfen bearbeitet, wurden Texte geschrieben, Unterstützer akquiriert, die Einkaufsbahnhöfe mobilisiert, die Ausstellungen besprochen und Grafiken erstellt. Wöchentliche Besprechungen fanden statt. Die Aktion wurde aufwendig auf Social Media begleitet.

Ideengeber für das Projekt war das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden. Gefördert wurde die Aktion vom VUD und vor allem von den Einkaufsbahnhöfen „Mein Bahnhof“, die die hohen Kosten für die Ausstellungen vor Ort trugen.

Weitere Informationen und die Onlineausstellung auf: www.seltenallein.de

3.5.4 Sonderbeilagen in Medienveröffentlichungen

Acht Sonderbeilagen zum Thema Seltene Erkrankungen wurden unter Mitwirkung der ACHSE in diversen Zeitungen im Laufe des Jahres veröffentlicht – online und im Papierformat. ACHSE hatte Themen gesetzt, Interviewpartnerinnen akquiriert, Texte geschrieben oder redaktionell bearbeitet sowie Interviews gegeben:

- Februar: Welt „Seltene Erkrankungen“, Verlagshaus Mediaplanet; Handelsblatt „Themenbote“, Themenbotenverlag; Süddeutsche Zeitung „3+“, Warum Verlag; Stern „Gesundheit“, IMPACT Media
- Juli: Handelsblatt „Themenbote“, Themenbotenverlag
- September: Spiegel „Seltene Erkrankungen“, Verlagshaus Mediaplanet; Süddeutsche Zeitung „3+“, Warum Verlag
- Oktober: Eltern „Kindergesundheit“, Reflexverlag

Die Inhalte wurden durch ACHSE insbesondere auf Social Media beworben.

3.5.5 Weitere Publikationen der ACHSE

Um ihre Mitglieder und die Menschen in ihrem Netzwerk zu informieren und unter anderem Veranstaltungen und Kampagnen zu unterstützen, erarbeitete die ACHSE verschiedene Informationspakete, unter anderem zum Tag der Seltenen Erkrankungen und zur Kampagne 4 Millionen Gründe, stellte diese online zum Download zur Verfügung, verbreitete sie per E-Mail und auf Social Media. ACHSE Aktuell wurde als Sonderbeilage zur Mitgliederversammlung veröffentlicht, die ACHSE Stimme wurde Ende des Jahres an unsere Spenderinnen und Spender verschickt. Der Newsletter „Seltene Einblicke“ konnte weiter etabliert werden.

3.5.6 Seltene Einblicke – News von Seltene für Seltene

Das Betroffenen-Netzwerk der ACHSE erstreckt sich längst über die Mitgliedsorganisationen hinaus. Hier steckt neben Wissen, Expertise auch das Potenzial den Kreis der Aktiven zu erweitern. Diese zu mobilisieren ist schon lange ein Ziel der ACHSE und zwingend notwendig, um in den verschiedenen Bereichen schlagkräftig auftreten zu können, zum Beispiel in der Politik, aber auch der Kampagnenarbeit. „Selten sind viele und gemeinsam sind wir stark“ muss permanent mit Leben gefüllt werden. Social Media hat in den vergangenen Jahren dazu beigetragen, Menschen zu erreichen, die sich dem Netzwerk der Betroffenen krankheitsübergreifend anschließen möchten. Um diese Menschen gezielt anzusprechen und zu binden und darüber hinaus die Mitglieder der ACHSE-Mitgliedsorganisationen besser zu erreichen starteten wir 2020 das Projekt „Selbsthilfe für die Seltenen mobilisieren und

stärken“. Ein Baustein dieses Projektes war der Gemeinschaftsnewsletter „Seltene Einblicke“. Diesen Newsletter erstellen betroffene Menschen in einem wechselnden Redaktionsteam gemeinsam, wählen Themen für andere Betroffene aus. So entstand ein vielfältiger Newsletter mit hilfreichen Tipps und zielgruppengenaue Geschichten von Betroffenen für Betroffene, der unter Leitung von Anna Wiegandt aus der Öffentlichkeitsarbeit, entworfen, gestaltet, redigiert und verschickt sowie vor allem aktiv beworben wurde. Angesprochen fühlten sich über Social Media vor allem betroffene Menschen, die aus unterschiedlichen Gründen keiner Selbsthilfeorganisation angehören, trotzdem aktiv sein wollen und es schon sind oder krankheitsübergreifend vernetzt sein wollen, sich aber eben lieber aktionsabhängig und nicht generell einbringen wollen. Viele der Menschen, die so gewonnen werden konnten, wurden auch in anderen Kampagnen der ACHSE aktiv. Vier Ausgaben des Newsletters Seltene Einblicke wurden in 2021 vorbereitet und verschickt. Die Zahl der Abonnenten konnte insbesondere durch die Bewerbung auf Social Media erhöht werden. Alle Beiträge wurden zudem in den auf der [ACHSE-Website eingebunden Blog](#) veröffentlicht.

3.5.7 Verleihung Eva Luise Köhler Forschungspreis

Seit 2008 vergibt die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung aus Anlass des Tags der Seltenen Erkrankungen den Eva Luise Köhler Forschungspreis, von Beginn an in enger Kooperation mit der ACHSE. Mittlerweile veranstaltet die Stiftung ein zweitägiges Symposium, das sich mit den aktuellen Themen aus Forschung und Versorgung der Menschen mit Seltenen Erkrankungen beschäftigt. Die ACHSE begleitet das Symposium und die Verleihung mit Öffentlichkeitsarbeit und Social Media, nutzt die Veranstaltung zudem für ihre Vernetzungsarbeit und um Unterstützende aus dem Bereich Wissenschaft und Forschung für den Tag der Seltenen Erkrankungen zu akquirieren. In 2021 wurden die Preisträger zwar bekannt gegeben, die Verleihung wurde allerdings auf 2022 verschoben. (Weitere Informationen unter 2.5.2. Forschung und auf www.achse-online.de)

3.6 Netzwerkarbeit

Der Veranstaltungskalender der ACHSE war gewohnt gut gefüllt. Aufgrund der Vorsichtsmaßnahmen rund um die Corona-Pandemie fanden allerdings so gut wie alle Konferenzen, Veranstaltungen und Workshops online statt. Die ACHSE bewegte sich also, statt mit dem Zug von Ort zu Ort, mit der „Mouse“ durch das World Wide Web, und fand sich nicht selten an bis zu drei Veranstaltungen an einem Tag wider. Zusammengekommen hielten die Vorstandsmitglieder sowie Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Geschäftsstelle rund 40 Vorträge, nahmen an acht Veranstaltungen rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen teil, führten zahlreiche bilaterale

Vernetzungstreffen mit Akteurinnen und Akteuren aus Politik und Gesundheitswesen durch. Hinzu kamen Arbeitstreffen in den diversen Gremien, zum Beispiel sechs im Nationalen Aktionsbündnis NAMSE, 15 Arbeitstreffen und Workshops im Rahmen der geförderten Projekte CARE-FAM-NET, CORD-MI, genomDE oder PARFORSE. Als Mitgliedsorganisation in der BAG Selbsthilfe nahm die ACHSE die unterschiedlichen Angebote wahr, z.B. Barcamps. Knapp 20 Informationsveranstaltungen und Workshops führte die ACHSE für ihre eigenen Mitgliedsorganisationen durch, rund um Themen wie Förderung, Transparenz, Pflege oder Kommunikation. Zudem wurden Abgeordnete aus dem Bundestag auf insgesamt neun virtuelle Kaffeerunden mit interessierten Mitgliedern eingeladen und waren begeistert. Der Vorstand der ACHSE tagte zwölfmal. Herausragende eigene Veranstaltungen waren die NAKSE 2021 sowie die Mitgliederversammlung und Fachtagung der ACHSE im November 2021.

Den Veranstaltungsüberblick finden Sie am Ende des Tätigkeitsberichtes.

3.6.1 ACHSE Unternehmensforum zur Öffentlichkeitsarbeit (Tag der Seltenen Erkrankungen) und Selbsthilfeförderung

Im Rahmen des ACHSE Unternehmensforums finden sich seit 2010 betroffene Patienten und Vertreter*innen der pharmazeutischen Industrie regelmäßig in vertraulicher Atmosphäre zum gemeinsamen Austausch zusammen. Die Gesundheitspolitik und das Gesundheitswesen bieten eine Vielfalt an Themen, die für beide Seiten interessant sind. Der Austausch ist sowohl für die Industrie als auch für ACHSE sehr lehrreich. Beide Seiten erfahren nicht nur viel über das Fachwissen der anderen (und der eingeladenen Referentinnen und Referenten), sondern auch über ihre Ziele, Zwänge und Herausforderungen. Dabei ist für die Industrie auch interessant, wie die anderen Firmen an bestimmte Fragen herangehen.

Am 20. April fand das ACHSE Unternehmensforum unter dem Motto „**Gemeinsam handeln für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**“ statt. Schwerpunkte waren Erfolge und „lessons learned“ vom Tag der Seltenen Erkrankungen 2021 und der Zusammenhang zwischen Unterstützung der Selbsthilfearbeit durch die Industrie und der Selbsthilfeförderung durch die Krankenkassen. Beide Themen haben zu einem angeregten Austausch geführt.

3.6.2 ACHSE Unternehmensforum zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Am 02.12.2020 fand das zweite ACHSE Unternehmensforum des Jahres statt. Wie auch im Frühjahr, trafen sich Vertreter der ACHSE und Industrie digital, um sich über Themen der „Seltenen“ auszutauschen. Diesmal standen die Vernetzung der

Zentren in Deutschland und innerhalb Europas sowie aktuelle Entwicklungen im Bereich Arzneimittel im Fokus. Es fand ein angeregter Austausch statt in dem über die Möglichkeiten zur Verbesserung beraten und alle Teilnehmer mit neuem Wissen und gute Ideen bereichert wurden.

3.7 Internationale Vernetzung

Die ACHSE konnte ihrer Rolle als starke Partnerin im internationalen Netzwerk der Aktiven für Seltene Erkrankungen erneut gerecht werden. Als „ACHSE - Rare Diseases Germany“ unterstützten wir Stellungnahmen auf europäischer Ebene, brachten uns bei einem Positionspapier an die EU-Kommission zur Überarbeitung des EU-Gesetzes zu Orphan Drugs und zum Vorstoß eines einheitlichen europäischen Health Technology Assessments ein (siehe Stellungnahmen), das seit vielen Jahren von EURORDIS – Rare Disease Europa – angestrebt wird. In den Arbeitsgruppen zum Neugeborenenenscreening oder dem Rare Disease Day war die ACHSE regelmäßig aktiv, brachte sich zudem mit Vorträgen zum Rare Disease Day oder auf der Abschlusskonferenz von Rare2030- ein. Mehrere Kampagnen und Aktionen wurden von der ACHSE konkret mit vorangetrieben.

3.7.1 30 Millionen Gründe für Europa

30 Millionen Menschen in Europa leben mit Seltenen Erkrankungen. Sie alle stehen beispielhaft und waren namensgebend für die Kampagne „30 Million Reasons“, die in erster Linie durch Social Media getragen wurde. Ziel der Kampagne war es, Aufmerksamkeit für die Belange der betroffenen Menschen in Europa zu schaffen und Bewusstsein dafür, dass es dringend eine neue gesamteuropäische Rahmenvereinbarung mit konkreten Maßnahmen braucht, um die Leben der Betroffenen langfristig zu verbessern. Zunächst wurden Betroffene europaweit nach ihren Gründen gefragt, warum gehandelt werden sollte, diese Gründe wurden im Anschluss aufbereitet und flossen in eine gesamteuropäisch konzertierte Social-Media-Kampagne von Juni bis September, die ihren Abschluss in einer Konferenz mit EU-Abgeordneten und in der Veröffentlichung eines Buches, das im Februar 2022 an Ursula von der Leyen, Präsidentin der EU Kommission übergeben wurde, fand. ACHSE beteiligte sich von Beginn an, steuerte Texte und Testimonials bei, führte Übersetzungen durch, trieb die Kampagne auf ihren eigenen Social-Media-Kanälen voran, schrieb Briefe an deutsche Abgeordnete und rührte erfolgreich die Werbetrommel im ACHSE-Netzwerk.

Mehr dazu auf: <https://reasons.eurordis.org/>

3.7.2 Seltene Erkrankungen in die UN

Lange sind die seltenen Krankheiten lediglich im Hinblick auf Gesundheit und Forschung betrachtet worden. An einer chronischen noch dazu Seltenen Erkrankung zu leiden, beeinflusst jedoch alle Lebensbereiche der Betroffenen und deren Angehöriger. Rare Diseases International und EURORDIS werben deshalb schon länger dafür, dass Gender, Beruf, Bildung etc. gleichberechtigte Bedeutung erhalten. Die Kampagnenarbeit und die Initiative „UN 4 Rare“ starteten im Frühjahr 2021, mit dem Ziel das Thema Seltene Erkrankungen bei den Vereinten Nationen anzusiedeln, um eine breitere Aufmerksamkeit zu erlangen, als innerhalb der World Health Organisation (WHO), wo sie allein im Bereich Gesundheit angesiedelt sind. Die ACHSE unterstützte dieses Anliegen mit Briefen an Abgeordnete sowie auf Social Media. Ende 2021 gab es noch keine Ergebnisse, der Weg zum Ziel ist weit und steinig.

4 ACHSE FREUNDE UND FÖRDERER⁷

Der Freundeskreis der ACHSE wächst stetig durch ein kontinuierliches, vor allem analoges Netzwerken. Etliche Treffen und Begegnungen mit Persönlichkeiten des öffentlichen Lebens aus den Bereichen der Wirtschaft, der Kunst und der Gesellschaft sensibilisieren für die Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und lassen die ACHSE in die Gesellschaft hineinstrahlen. Gerade für den Bereich des Großspenderfundraisings ist dieses Netzwerk existenziell, generiert es Empathie und dadurch auch Spendenbereitschaft. Die persönlichen Treffen mit der Leiterin Philanthropie und Großspendenfundraising forcieren eine starke Bindung an die ACHSE, die ihren jährlichen Höhepunkt in den Auktionen der **„Seltene Gelegenheiten“** finden. Bei diesen Auktionen werden Kunstwerke zeitgenössischer Künstlerinnen und Künstler sowie Begegnungen mit Persönlichkeiten unserer Zeit, Lesung, Konzerte uvm. versteigert. Das in der Charity-Landschaft ein wenig berühmt gewordene Format, motiviert alte und neue Freunde der ACHSE für die „Seltene“ zu steigern und zu spenden. Etliche Künstlerinnen und Künstler, Galeristen und Unternehmer beteiligen sich durch die Spende von hochpreisigen Kunstwerken oder in Form von persönlichen Begegnungen mit prominenten Persönlichkeiten unserer Zeit - wie beispielsweise einem Hauskonzert mit dem weltberühmten Pianisten Igor Levit.

⁷ Fragen zum Großspenderfundraising der ACHSE richten Sie bitte an Saskia de Vries, Leiterin Philanthropie und Großspenderfundraising: Saskia.deVries@achse-online.de, Tel. 030 330070825. Zu sonstigen Fragen im Bereich Fundraising wenden Sie bitte an Bianca Paslak-Leptien, Leiterin Presse- und Öffentlichkeitsarbeit: Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de, Tel: 030 330070828.

In dem durch Corona geprägten Jahr 2021 haben wir die Veranstaltung unter Einhaltung der Corona-Regeln mit nur 45 Personen zum vierten Male auf Sylt durchgeführt. An dem Abend konnten rund 70.000 Euro generiert werden. Mit der Auktion, umrahmt vom schon traditionellen Dinner auf der Insel Sylt im August eines jeden Jahres, wird auch der Raum Hamburg immer enger an die ACHSE gebunden. Ein großer Teil unserer Unterstützerinnen und Unterstützer kommen seit 2021 aus Hamburg.

Die Synergien, die aus der Veranstaltung resultieren, sind aus dem Blickwinkel des Fundraisings nicht zu unterschätzen: So ersteigerte beispielsweise ein Ehepaar aus Hamburg eine Lesung des Philosophen Wilhelm Schmid und lud viele Hamburgerinnen und Hamburger zu diesem Abend ein, aus dem eine weitere Spende für die ACHSE erwuchs. Durch die Strahlkraft dieses charismatischen Freundeskreises entsteht viel Gutes für die ACHSE: Spenden, Öffentlichkeit und ein verlässliches, dichtgeknüpftes Netzwerk.

„Ein Netz zu knüpfen, ist besser als um Fisch zu beten“ – das Sprichwort unterstreicht die Notwendigkeit des Netzwerkes auch für die Fundraisingstrategie der ACHSE. Hochkarätige Kontakte zu Spenderinnen und Spendern werden kontinuierlich geknüpft; die neuen Kontakte fließen in andere Fundraising-Maßnahmen der ACHSE, wie der jährliche von unserer Großspendendundraiserin Saskia de Vries geschriebene Spendenauftrag zur Weihnachtszeit.

4.1 Schnippschnapp für den guten Zweck – Die Aktion Rapunzel

Seit dem Frühjahr 2019 war die ACHSE Partnerin der Aktion Rapunzel, in deren Rahmen der Bundesverband der Zweithaarspezialisten (BVZ) Privatpersonen und Friseursalons jährlich dazu aufruft, Haare für den guten Zweck an den BVZ zu spenden, die dann an Perücken- und Haarteilhersteller versteigert werden. Der Erlös aus der Versteigerung wird jedes Jahr an eine gemeinnützige Organisation gespendet. Bereits im Dezember 2020 wurde die ACHSE mit einer Spende in Höhe von 75.000 Euro begünstigt. Die zweite Spende folgte im Juni 2021 in Höhe von 55.000 Euro. ACHSE ist unglaublich dankbar, denn die Aktion brachte neben der hohen Spendensumme, auch viel Aufmerksamkeit für die Waisen der Medizin. Dazu beigetragen haben die zahlreichen öffentlichkeitswirksamen Haaraktionen, die von lokale Medien und in Social Media begleitet wurden. Coronabedingt war keine persönliche Scheckübergabe möglich. Die ACHSE dankt dem BVZ, den vielen engagierten Friseursalons, die sich beteiligten sowie den Haarspenderinnen und Haarspendern.

5 DIE ACHSE AUF ACHSE – SITZUNGEN UND VERANSTALTUNGEN IN 2021

21.01.2021	Pflegenetzwerk Deutschland Praxisdialog Thema: Besuchs-, Schutz- und Personalkonzepte in Einrichtungen für Menschen mit Behinderung	Zoom	Nicole Heider	Impulsvortrag
22.01.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann und Christine Mundlos	
25.01.2021	Auf einen Kaffee mit Kirsten Kappert-Gonther	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
26.01.2021	CARE-FAM-Expertenpanel	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
28.01.2021	ACHSE/vfa/vfa-bio-Veranstaltung zu ATMPs	Zoom	Mirjam Mann, Geske Wehr, Christine Mundlos, Nicole Heider, Florence von Bodisco	Teilnahme
29.01.2021	MPS e.V., Onlinesprechstunde zum Thema Impfen	Zoom	Nicole Heider	Referentin
04.02.2021	Dachdecker wollt ich eh nie werden Jugendaustausch per Zoom mit Raul Krauthausen	Zoom	Lisa Biehl	Moderation
10.02.2021	CARE-FAM-NET CFN-Fokusgruppe	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
16.02.2021	Akteure in der Gesundheitspolitik – mit Prof. Busse	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
19.02.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann und Christine Mundlos	
22.02.2021	Biogen - ATMP	Zoom	Mirjam Mann	Teilnahme
22.02.2021	BAG - Barcamp	Zoom	Anne Saumer, Nicole Heider	Teilnahme
22.02.2021	RDD: World Encephalitis Day - Patientenforum, Uni Kiel	Zoom	Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	Vortrag

23.02.2021	Gespräch mit ACHSE zu Unterstützung Selbsthilfe im Bereich Lyso	Zoom	Mirjam Mann, Hartmut Fels	
23.02.2021	RDD: Rare 2030 Final Policy Conference	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	Vortrag
23.02.2021	RDD: 5.Fachgespräch zum TdSE von Takeda	Zoom	Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	Vortrag
23.02.2021	International Retina Life Achievement Award Ceremony (an Dr. Frank Brunsmann):	Zoom	Christoph Nachtigäller	Teilnahme
24.02.2021	ZSE-DUO	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
25.02.2021	Tagesspiegel Fachforum zum TDSE „Zukunftsperspektiven für Seltene Erkrankungen“	Zoom	Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme und Podiumsdiskussion
25.02.2021	Vortrag über Möglichkeiten des politischen Engagements mit Siiri Doka	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
27./28.02.2021	Social-Media-Aktivitäten und Onlineaustausch, sowie Interviews zum Internationalen Rare Disease Day		Anna Wiegandt, Bianca Paslak-Leptien, Christine Mundlos	Interview im RBB, sowie Radio
03.03.2021	„Versorgung Seltener Erkrankungen – quo vadis?“ mit Prof. Josef Hecken und Prof. Bertram Häussler	Zoom	Mirjam Mann	
03.03.2021	„Digitale Selbsthilfe“ mit health innovation hub	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
04.03.2021	WEP-CARE Expertenpanel QS mit AQUA Institut, CARE-FAM-NET Projektbeteiligte	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
09.03.2021	Partner Seitz "Patient Context Conference"	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
09.03.2021	Biogen Unternehmenskonferenz	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	Vorstellung ACHSE
10.03.2021	ATMP Veranstaltung von ARM Alliance	Zoom	Mirjam Mann	Teilnahme
10.03.2021	Interview mit Hr. Locher vom BPI	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos	
11.03.2021	Auf einen Kaffee mit Karin Maag	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
12.03.2021	CORD-MII-Webinar	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme

15.03.2021	Vernetzung der Deutschen Zentren stärken	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
17.03.2021	Think Tank der Köhler Stiftung	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
18.03.2021	ATMP mit EURORDIS	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
19.03.2021	CORD WP 6	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
19.03.2021	10 Jahre AMNOG	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Teilnahme
19.03.2021	QUEST4CORD 2.0	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
19. – 20.03.2021	Rhetorikseminar	Zoom	Florence von Bodisco, Maria Wohler	Moderation
22.03.2021	Expertengruppe "Off - Label-Use"	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
23.03.2021	Lotsenprojekt der DGM	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Nicole Heider	Teilnahme
23.03.2021	MDS Spezialseminar Molekulargenetik –	Zoom	Christine Mundlos	Vortrag mit Volker Quack
26.03.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann und Christine Mundlos	
29.03.2021	CNA – Schwerpunkt UN-Resolution	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
13.04.2021	Gespräch mit dem medizinisch-wissenschaftlichen Beirat der Dt. Ehlers-Danlos-Initiative	Zoom	Geske Wehr, Hartmut Fels, Anne Saumer	
13.04.2021	Thema Pflege - Mitgliederaustausch	Zoom	NH, BiP	
13.04.2021	NAMSE Koordinierungsgruppe	Zoom	Mirjam Mann, Christoph Nachtigäller	
15.04.2021	Auf einen Kaffee mit dem Pflegebeauftragten der Bundesregierung	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
16.04.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	

20.04.2021	ACHSE Unternehmensforum „Gemeinsam handeln für Menschen mit Seltene Erkrankungen“	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Geske Wehr, Bianca Paslak-Leptien	
21.04.2021	Vortrag für die Kinderklinik Datteln	Zoom	Christine Mundlos	Vortrag
22.04.2021	Forderungen Forschung	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
26.04.2021	Zertifizierungskommission	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
26.04.2021	BMBF-Netzwerkverbünde	Zoom	Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
26.04.2021	Auf einen Kaffee mit MdB Dirk Heidenblut, SPD	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
27.04.2021	Austausch Orphanet e.V.	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
27.04.2021	Meeting Gemeinsames Projekt der EDS Vereine	Zoom	Geske Wehr, Hartmut Fels	
28.04.2021	NAMSE AG ZSE	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
28.04.2021	Enquete Kommission M-V	Zoom	Christine Mundlos	Statement
29.04.2021	CNA Meeting	Zoom	Geske Wehr, Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
29.04.2021	Auf einen Kaffee mit Timo Wölken, MEP, SPD	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
29.04.2021	Gespräch mit Fr. Schafer (Illumina) zu Modellvorhaben Genomsequenzierung	Zoom	Christine Mundlos	
30.04.2021	RDD Steering Committee	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	
04.05.2021	Vorbereitung Steuerungs Gruppe NAMSE	Zoom	Christoph Nachtigäller, Christine Mundlos	
05.05.2021	Gespräch mit Roche Pharma, Fr. Winkler	Zoom	Christine Mundlos	
05.05.2021	Auf einen Kaffee mit Harald Weinberg, Die Linke	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
10.05.2021	Gespräch mit Hr. Spross von der DGM	Zoom	Christine Mundlos	

11.05.2021	NAMSE Steuerungsgruppe	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos, Christoph Nachtigäller	
11.05.2021	Extra-Bürgersprechstunde mit MdB Karin Maag	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
11.05.2021	genomDE Abschlussveranstaltung	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
12.-14.05.2021	MV EURORDIS	Zoom	Mirjam Mann, Geske Wehr, Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
17.05.2021	CARE FAM NET Treffen	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
17.05.2021	Vortrag über Möglichkeiten der Bürgerbeteiligung bei Abgeordnetenwatch	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
19.05.2021	Petition als wirksames pol. Mittel: Theorie und Praxis – mit Mukoviszidose e.V. und Mehr Demokratie e.V.	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
21.05.2021	MI CORD WP 6 Schippers	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
21.05.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
27.05.2021	RTL Stiftung - Wir helfen Kindern	Zoom	Saskia de Vries, Lisa Biehl	
27.05.2021	Gespräch mit tmf und Fr. Papenthin, Morbus Wilson	Zoom	Christine Mundlos	
27.-28.05.2021	Pfizer-Patienten-Dialog (25. Jubiläum)	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme
01.06.2021	RDD Outreach Group	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	
02.06.2021	Fachtagung „IMPULS -Inklusives Übergangsmangement Thema: Budget für Arbeit“	Zoom	Nicole Heider	Teilnahme
04.-05.06.2021	Workshop Kommunikation/ Schlagfertig antworten/ souverän agieren	Berlin	Florence von Bodisco	Seminarleitung
09.06.2021	Veranstaltung zu GOAL-ASV	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme

09.06.2021	Young & Rare Zoom Austausch mit Andrea Schöne	Zoom	Lisa Biehl	Moderatorin
10.06.2021	MV EURORDIS	Zoom	Mirjam Mann, Geske Wehr	
11.06.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
16.06.2021	VC MII Jahreshauptversammlung	Zoom	Christine Mundlos	Vortrag
17.06.2021	„Schule und Gesundheit – Eine Bilanz nach vier Jahren modellhafter Tätigkeit von Schulgesundheitsfachkräften“	Zoom	Nicole Heider, Florence von Bodisco, Maria Wohler	Teilnahme
21.06.2021	Auf einen Kaffee mit Andrew Ullmann (FDP)	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
22.06.2021	AG für Ehren- und Hauptamtliche „Junge Betroffene und Selbsthilfe“ Sozialisierung und Kompetenzgewinn von Jugendlichen	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
23.06.2021	Pfizer Empfang 2021	Zoom	Mirjam Mann	Teilnahme
30.06.2021	Schlaglicht BPI	Berlin	Mirjam Mann	Referentin
30.06.2021	Selbsthilfe-Wiki Guided Tour	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
01.07.2021	Jugend Austausch mit Andrea Schöne	Zoom	Lisa Biehl	Moderation
12.07.2021	EURORDIS Outreach Group #30Million-Reasons	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
13.07.2021	Online-Veranstaltung "Orphan Drugs" des BAH	Zoom	Mirjam Mann, Christine Mundlos	Vortrag Mirjam Mann
22.07.2021	Workshop zu Hate Speech - young and rare	Zoom	Lisa Biehl, Florence von Bodisco	Moderation
19.08.2021	1.Online-Patienten-Workshop Projekt „PAFORSE“	Zoom	Christine Mundlos	Organisation und Durchführung

20.08.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
27.08.2021	Seltenen Gelegenheiten Auktion	Sylt	Saskia de Vries	
08.09.2021	Onlinvortrag mit Publikumsbeteiligung: Patientenbeteiligung im IQWIG	Zoom	Florence von Bodisco	Referent: Dr. Ulrich Siering
13.09.2021	EURORDIS Outreach Group #30Million-Reasons	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
16.09.2021	Vortrag AMNOG Dr. Mayer GKV	Zoom	Florence von Bodisco	Teilnahme
16.09.2021	Termin Berliner SPD und AG Inklusion und Gesundheit, Vorstellung ACHSE und Schulgesundheitsfachkraft	Zoom	Nicole Heider, Maria Wohler, Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
17.09.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	
20.09.2021	Generalprobe NAKSE	Zoom	Geschäftsstelle	
23.-24.09.2021	NAKSE 2021	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Geschäftsstelle	
25.-26.09.2021	#4MillionenGründe - Social-Media-Kampagne/ Onlineaustausche Bundestagswahl		Anna Wiegandt, Bianca Paslak-Leptien	
05.10.2021	Onlinevortrag: politische Arbeit in der Selbsthilfe am Beispiel PKU	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
06 - 08.10.2021	51.Versorgungsmedizinische Fortbildungstagung	BMAS Berlin	Nicole Heider	Vortrag
07.10.2021	CNA Meeting	Zoom	Anna Wiegandt	Teilnahme
09.10.2021	Kongress für Kinder- und Jugendmedizin	Berlin	Christine Mundlos	Vortrag
09.10.2021	Sitzung DGKJ-Kommission SE		Christine Mundlos	Vortrag
18.10.2021	Vorstandssitzung	Zoom	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Mirjam Mann, Christine Mundlos	

18.10.2021	EURORDIS Outreach Group #30Million-Reasons	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
19.10.2021	WS Bürgerwissenschaftliches Projekt SelEe	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
26.10.2021	BMBF-Netzwerktreffen	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
28.10.2021	2. Workshop von PAFORSE	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
02.11.2021	WS Bürgerwissenschaftliches Projekt SelEe	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
04.11.2021	RDD Steering Committee	Zoom	Bianca Paslak-Leptien	Teilnahme
04.11.2021	Gemeinsames Abendessen von ACHSE Vorstand und Geschäftsstelle	Berlin	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Geschäftsstelle	
05.11.2021	ACHSE Mitgliederversammlung	Berlin	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Geschäftsstelle, Mitglieder	
06.11.2021	Fachtagung	Berlin	Vorstand, Ehrenvorsitzender, Geschäftsstelle, Mitglieder	
08.11.2021	Sitzung Expertengruppe „Off-Label-Use“ BfArM	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
15.11.2021	VC Sitzung Wissenschaftlicher Beirat ACHSE	Zoom	Christine Mundlos, Geske Wehr, Christoph Nachtigäller	Teilnahme
22.11.2021	„Generationenzusammenarbeit in der Selbsthilfe“ -BAG SELBSTHILFE	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme
25.11.2021	Tag der Krebsselfhilfe	Berlin	Christine Mundlos	Podiumsdiskussion
25.11.2021	Auf einen Kaffee mit... Stephan Kruij (Vorsitzender von Mukoviszidose e. V. und Mitglied im Deutschen Ethikrat)	Zoom	Florence von Bodisco	Moderation
26.11.2021	BAG-Fachtagung „Konferenz der Selbsthilfe“		Geske Wehr	Teilnahme
30.11.2021	Veranstaltung Pfizer/ Springer Medizin	Berlin	Christine Mundlos	Teilnahme

30.11.2021	DGCC-Fachgruppe „Casemanagment“ - Workshop ICHI	Zoom	Nicole Heider	Teilnahme
01.12.2021	Gesundheitspolitische Veranstaltung PRO RETINA	Berlin	Christine Mundlos	Podium
03.12.2021	WISO-Consulting: Fortbildung für Ärzte	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
07.12.2021	WS Projekt genomDE		Christine Mundlos, Bianca Paslak-Leptien	Impulsvortrag
07.12.2021	Evaluation des ACHSE-Projekts "Gemeinsam lauter werden"	Zoom	Florence von Bodisco	
08.12.2021	Fachkongress des MVF Thema „Theorie wagen – Versorgungsforschungs-Theoreme bei Lotensystemen“	Berlin	Nicole Heider	Teilnahme
09.12.2021	Projekt PAFORSE 3. WS	Zoom	Christine Mundlos	Teilnahme
10.12.2021	Expert:innenworkshop, Projekt ESE-Best (UKE)	Zoom	Christine Mundlos, Nicole Heider	Teilnahme
10.12.2021	Digitale Selbsthilfetagung "Selbsthilfe nach dem Lockdown - Upgrade auf ein neues Level" des AOK-Bundesverbandes	Zoom	Lisa Biehl	Teilnahme

DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE

1 ZIELE

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

Geske Wehr, Vorsitzende

Claudia Sproedt, 1. Stellvertretende Vorsitzende

Ute Palm, 2. Stellvertretende Vorsitzende

Dr. Willibert Strunz, Schatzmeister

Florian Innig, Mitglied des Vorstands

Sandra Mösche, Mitglied des Vorstands

Christoph Nachtigäller, Ehrenvorsitzender

3 MITGLIEDER

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge⁸:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V
2. Achromatopsie Selbsthilfe e.V.
3. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
4. AHC 18+ e.V.
5. AHC-Deutschland e.V.
6. Alpha 1 Deutschland e.V.
7. Angelman e.V.
8. Aplastische Anämie e.V.
9. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
10. Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e.V.
11. ARVC – Selbsthilfe e.V.
12. AWS Aniridie-Wagr e.V.
13. Berliner Leberring e.V.
14. Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e.V. (vkm)
15. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
16. Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e.V.
17. Bundesverband der Ehlers-Danlos-Selbsthilfe e.V.
18. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
19. Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e.V.
20. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V

⁸ Stand: September 2022

21. Bundesverband Neurofibromatose (Von Recklinghausen Gesellschaft e.V.)
22. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
23. Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V.
24. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
25. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
26. Bundesverein CDG-Syndrom e.V.
27. CHARGE Syndrom e.V.
28. Cystinose-Selbsthilfe e.V.
29. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
30. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
31. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
32. Deutsche GBS Initiative e.V.
33. Deutsche Gesellschaft für interkraniale Hypertension e.V.
34. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
35. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
36. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
37. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
38. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.
39. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
40. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebskranke Kinder e.V.
41. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
42. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
43. Deutsche Pankreashilfe e.V.
44. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
45. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
46. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.

47. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
48. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
49. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
50. DSAKU e.V.
51. EAS Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V.
52. ELA Deutschland e.V. (ehemals Bundesverein Leukodystrophie e.V.)
53. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
54. European Chromosome 11 Network e. V.
55. FAP Familiäre Amyloid Polyneuropathie e.V.
56. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
57. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
58. Fontanherzen e.V.
59. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
60. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
61. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
62. Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V.
63. HAE Vereinigung e.V.
64. Hämochromatose Vereinigung Deutschland e.V. (HVD)
65. Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff Deutschland e.V.
66. Histozytosehilfe e.V.
67. HOCM Deutschland e.V.
68. Hoffnungsbaum e.V.,
69. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
70. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
71. ICA Deutschland e.V.
72. Interessengemeinschaft Arthrogryposis e.V.

73. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
74. Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.
75. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
76. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
77. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
78. Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e.V.
79. Kartagener Syndrom e.V.
80. KEKS e.V.
81. KiDS-22q11 e.V.
82. K.i.s.E. e.V. (Kinder in schwieriger Ernährungssituation e.V.)
83. LAM-Selbsthilfe e.V.
84. Leben mit Usher-Syndrom e.V.
85. Leona e.V.
86. Lupus Erythematoses Selbsthilfegemeinschaft e.V.
87. Marfan Hilfe e.V.
88. Mastozytose e.V.
89. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
90. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
91. Morbus Wilson e.V.
92. MPN Netzwerk e.V.
93. MPGN und aHus e.V.
94. Mukoviszidose e.V.
95. Myelitis e.V.
96. Nävus Netzwerk Deutschland e.V.
97. NCL Gruppe Deutschland e.V.
98. Nephie e.V.

99. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
100. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
101. Nierenkinder Berlin e.V.
102. Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e.V.
103. Phelan-McDermind-Gesellschaft e.V.
104. PHOSPHATDIABETES Selbsthilfe e.V.
105. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
106. Plexuskinder e.V.
107. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
108. PRO RETINA Deutschland e.V.
109. Proteus-Syndrom e.V.
110. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
111. Sarkoidose Netzwerk e.V.
112. Scleroderma Liga e.V.
113. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
114. Selbsthilfe EPP e.V.
115. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
116. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
117. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
118. Selbsthilfegruppe Glutarazidurie e.V.
119. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
120. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
121. Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e.V.
122. Selbsthilfegruppe Undine Syndrom e.V.
123. SIRIUS e.V.
124. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.

125. SLO Deutschland e.V.
126. SoMA e.V
127. SSADH-Defizit e.V.
128. Standbein e.V.
129. Stiff-Person-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
130. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
131. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
132. Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V. (ehemals Verein für von der Hippel Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
133. Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CDH 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

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 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 ACHSE einen Gesundheitspolitischen Beirat ins Leben gerufen..

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, September 2022