



Gemeinsam sind wir **viele**

Allianz Chronischer
Seltener Erkrankungen



Wir möchten uns sehr herzlich bei der Berliner Sparkassenstiftung Medizin bedanken, die die Umsetzung dieser Broschüre gefördert hat.

Zur Stiftung

Die Berliner Sparkassenstiftung Medizin fördert die medizinische Forschung und das Gesundheitswesen in Berlin. Der aktuelle Förderschwerpunkt ist auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen, mit dem Ziel, denjenigen eine Stimme zu geben, die in den Augen der Stiftung zu wenig Hilfe und Aufmerksamkeit erhalten.

Weitere Informationen unter: www.sparkassenstiftung-medizin.de

Wir *bedanken* uns herzlich

Mit der Berliner Sparkassenstiftung Medizin verbindet uns eine langjährige Kooperation, zum Beispiel durch die Verbreitung von Informationen zu Seltenen Erkrankungen aus Patientenperspektive oder der Beteiligungen am Rare Disease Day sowie durch Förderungen, die schon früher dazu beigetragen haben, Projekte zu realisieren. Im Rahmen des Projektes „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ wurden qualitätsgeprüfte Krankheitsbeschreibungen für die Datenbank „Orphanet“ erarbeitet und eingepflegt. Qualitätsgeprüfte, verlässliche Informationen zu Seltenen Erkrankungen waren und sind noch immer rar. ACHSE hat dazu beigetragen, dass sie zudem für Patientinnen und Patienten gut zugänglich sind. Darüber hinaus hatten wir 2017 die Chance, die Ausstellung „Waisen der Medizin“ im „Max Liebermann Haus“ am Brandenburger Tor in Berlin zu zeigen und mit einer ebenso öffentlichkeitswirksamen Veranstaltung zu begleiten.

Gemeinsam geben wir Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine Stimme.

 **Berliner Sparkassenstiftung
Medizin**



Eva Luise Köhler
Schirmherrin ACHSE e. V.

” In Deutschland leben 4 Millionen Menschen mit Seltenen Erkrankungen, darunter besonders viele Kinder. Weil jede der etwa 8.000 Seltenen Erkrankungen für sich genommen so selten ist, sind Wissen und Expertise rar. Betroffene kämpfen für mehr Forschung und Therapien, kürzere Wege zu einer gesicherten Diagnose, ein längeres und besseres Leben. In der ACHSE finden sie Gehör, erhalten eine Stimme für ihre Anliegen, treffen auf eine starke Selbsthilfegemeinschaft. Zusammen wurde viel erreicht.

Seltene Erkrankungen sind heute ein Thema in der Politik und finden Beachtung in der Öffentlichkeit. Es gibt Versorgungsstrukturen und Therapieansätze. Für verlässliche Strukturen, die eine adäquate Versorgung und eine Chance auf Heilung ermöglichen, müssen wir die Kräfte in der Politik, im Gesundheitswesen, in Wissenschaft und Forschung aber noch viel stärker bündeln. Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben keine Zeit zu verlieren.

Mit der ACHSE sind Seltene lauter

” Betroffene mit einem unklaren Krankheitsbild erleben Odysseen durch das Gesundheitssystem auf der Suche nach der richtigen Diagnose und Therapie. Dabei fühlen sie sich oft alleingelassen. Etwa 5 Prozent der Bevölkerung leben mit Seltenen Erkrankungen. Betroffen sind zudem ihre Angehörigen, Unterstützende und nicht zuletzt die Gesellschaft.

Seit 2004 hat das WIR der Seltenen ein Dach: Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. – kurz ACHSE – stärkt die Selbsthilfe der Seltenen in ihrer täglichen Unterstützungsarbeit für betroffene Menschen mit Know-how und Fachwissen, bündelt ihre Themen und vernetzt ihre Expertise. Über 140 Selbsthilfeorganisationen wissen das zu schätzen.

Gemeinsam halten wir die ACHSE in Schwung und schaffen Veränderung. Diese Broschüre zeigt: Betroffene und ihre Familien verdienen Aufmerksamkeit für ihre Anliegen, Nöte und besonderen Lebensumstände. Mit der ACHSE sind die Seltenen lauter.



Geske Wehr
Vorsitzende der ACHSE e. V.

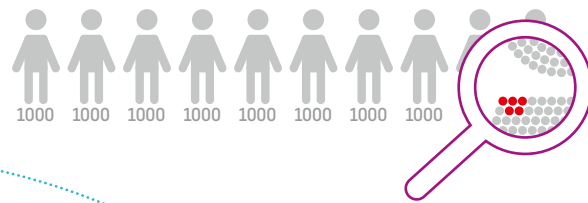
Fakten über Seltene Erkrankungen

ca. **4 Millionen Menschen**

in Deutschland leben mit Seltenen Erkrankungen.

(30 MILLIONEN Menschen in EUROPA, 300 Millionen weltweit)

In der EU gilt eine Erkrankung als selten, wenn weniger als **5 von 10.000 Personen** dasselbe Krankheitsbild aufweisen.



75%

der Seltenen Erkrankungen betreffen Kinder.

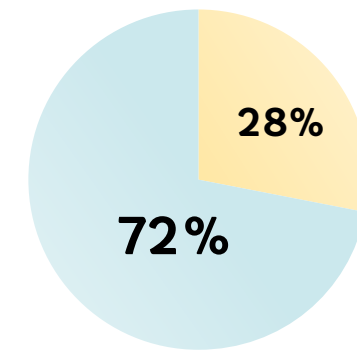


7 von 10 Menschen reduzieren ihre berufliche Tätigkeit oder beenden diese sogar, weil sie von einer Seltenen Erkrankung selbst oder als angehörige Person davon betroffen sind.



2/3 der pflegenden Angehörigen verbringen mehr als zwei Stunden am Tag mit krankheitsbezogenen Aufgaben.

72% haben einen genetischen Ursprung.



28% sind verursacht durch Infektionen, Immundefekte, Unfälle oder sind Seltene Krebsarten.

Es gibt etwa **8.000** verschiedene Seltene Erkrankungen.

Im Schnitt **5 Jahre** dauert es bis Betroffene eine richtige Diagnose erhalten.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind

3-mal

so oft von Depressionen betroffen, als der Durchschnitt der Bevölkerung.

Es gibt derzeit über

230

Medikamente (Orphan Drugs), die in der EU für die Behandlung einzelner Krankheitsbilder zugelassen sind.

Was bedeutet das?

Seltene Erkrankungen sind komplex.

Charakterisiert durch vielfältige Symptome, variieren sie oft nicht nur von Krankheit zu Krankheit, sondern von Patient zu Patient, trotz derselben Erkrankung.

Aufgrund der geringen Fallzahlen der einzelnen Krankheiten, gibt es wenig medizinische Expertise, ist das Wissen gering, nicht vorhanden oder schwer zugänglich. Therapie- oder Betreuungsangebote sind kaum vorhanden, Forschung eingeschränkt.

Betroffene haben keine Zeit zu verlieren.

Ähnlichkeiten mit häufigen Erkrankungen oder mangelnde Informationen, können Fehldiagnosen verursachen. Betroffene werden falsch therapiert. Wertvolle Lebenszeit geht verloren, der Leidensweg verlängert sich.

Seltene Erkrankungen sind chronisch fortschreitend, gehen mit körperlichen und oft auch geistigen Einschränkungen einher. Viele Erkrankungen sind bereits im Kindesalter lebensbedrohlich. Bisher gibt es keine Heilung.

Dies und die mangelnden Therapiemöglichkeiten erhöhen das physische und psychische Leiden. Seltene Erkrankungen treffen immer auch die Menschen im nahen Umkreis: Eltern, Familie, die, die sich um die Person kümmern.

Die Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben oder seit vielen Jahren auf der Suche nach einer richtigen Diagnose sind, werden die „Waisen der Medizin“ genannt.

Christine Braune, Primäre Ciliäre Dykinesie (PCD)

„Meine Kindheit und Jugend waren geprägt vom Kranksein. Die Ärzte waren ratlos. Sämtliche Operationen, Reha-Maßnahmen und Medikamente brachten keine Besserung. Jahrzehntlang irrte ich durch Praxen und Krankenhäuser. In einer TV-Sendung dann: ein Kind mit ähnlichen Symptomen. Und einer Diagnose! Das brachte mich auf die Spur und verhalf mir zu meiner Diagnose: Mein Sechser im Lotto. Es hat mir Kraft gegeben, nun aktiv zu sein, selbst zu handeln und mit der Therapie endlich „gut“ leben zu können.“



Lex, Pierre-Robin-Sequenz mit Lippen-Kiefer-Gaumenspalte und Goldenhar-Syndrom

„Lex, Kämpfer des Herzens, hat schon oft erlebt, wie schwer es sein kann, akzeptiert zu werden. Unser siebenjähriger Sohn kämpft täglich mit dem Wunsch, ‚normal‘ zu sein wie alle anderen. Doch was bedeutet normal? Für Lex geht es darum, die gleichen Chancen zu haben, ohne ständig auf seine Behinderung reduziert zu werden. Er will nicht besonders sein, sondern einfach dazugehören. Sein größter Wunsch ist es, dass die Gesellschaft erkennt: jeder Mensch ist einzigartig – und das ist das wahre ‚Normal‘.“



Anke Ahrens, Stiff-Person-Syndrom

„Nichts ist mehr so, wie es war. Meine Krankheit macht, was sie will und wann sie will. Berufstätig bin ich daher nicht mehr. Seitdem ich die Diagnose habe, betreibe ich aktiv Aufklärungsarbeit. Trotzdem muss ich sagen, nervt es mich inzwischen, wenn ich immer wieder, vor allem meinen Ärzten, erklären muss, warum etwas nicht möglich ist. Nun bin ich trotz allem sehr positiv und fröhlich und werde gerade deshalb oft nicht ernst genommen. Heißt das, ich müsste Traurigkeit vortäuschen, damit man mir zumindest Empathie entgegenbringt?“



Seltene Erkrankungen haben viele Gesichter

Die Erscheinungsformen der Seltenen Erkrankungen sind so vielfältig wie ihre Anzahl hoch ist. Erkrankte kämpfen nicht nur mit den Symptomen. Seltenheit und Komplexität der Krankheiten stellen sie und ihre Angehörigen vor viele zusätzliche Herausforderungen.

Henry Wahlig, Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP)

„Durch eine Degeneration meiner zentralen Nervenbahn im Rückenmark kann ich seit meiner Kindheit immer schlechter gehen. Mit heute 44 Jahren benötige ich bereits für fast alle Strecken einen Rollstuhl. Dennoch will ich weiterhin so weit wie möglich ein normales Leben führen: Ich arbeite in Vollzeit als Kulturmanager und habe mit meiner Frau Susanne zwei Kinder. Privat engagiere ich mich mit vielfältigen Aktionen für unsere Stiftung, die die Erforschung und Heilung unserer Seltenen Erkrankung vorantreibt.“



Ramona für ihren Sohn mit Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP)

„Unser Sohn wurde nach 2,5 Jahren intensiver Suche unsererseits mit der fortschreitenden Knochenerkrankung FOP diagnostiziert. Wir besuchten bis zur richtigen Diagnose 7 verschiedene Kliniken und etliche Fachärzte. Das Räuberkind wurde 3 mal fälschlicherweise operiert und hatte etliche unnötige und für FOP gefährliche MRT's in Vollnarkose. Wir brauchen mehr Aufklärung und Interesse an Seltenen Erkrankungen. Die Diagnosewege müssen verkürzt werden, damit Kindern ihre wertvolle Kindheit nicht genommen wird.“



Juli, Glutarazidurie Typ 2

„Unser Juli hat nach vierzehn Monaten und zwei Tagen den Kampf gegen Glutarazidurie Typ 2 verloren. Das ist eine der seltensten genetisch bedingten Stoffwechselerkrankungen, die es gibt. Kein medizinischer Ratgeber, keine Informationen im Internet, keine anerkannte Medizin, keine Selbsthilfegruppe für Eltern, um sich auszutauschen. Keine Aussicht auf Heilung, keine Prognose, keine Forschung. Kein Neugeborenen Screening, eine Frühdiagnose erst recht nicht. Nur durch viel Glück und ein kompetentes medizinisches Team sind wir mit Juli überhaupt so weit gekommen.“



Um dem lähmenden Mangel an Informationen, dem Unverständnis und Unwissen von Ärzten, Krankenkassen, Pflegediensten und auch der Hilflosigkeit von betroffenen Eltern mit chronisch erkrankten Kindern von seltenen Defekten entgegen zu wirken, möchten wir uns stark und laut machen für die Waisen der Medizin.

„ Die Kopfschmerzen wurden täglich schlimmer. Meine Ärztin spritzte mir Schmerzmittel und zusätzlich Cortison. Mein Kopf fühlte sich an, als würde er gleich platzen. Zudem fing ich an wirres Zeug zu erzählen, bekam Wutausbrüche, stand neben mir. Im Krankenhaus bekam ich Antibiotika und Virustatika. Der Verdacht: 'Enzephalitis unklarer Genese'. Nach 10 Tagen Infusionstherapie wurde ich in die Reha entlassen – ohne eindeutige Diagnose. Das war nur der Beginn einer mehrjährigen Reise.



Eine Odyssee für die Betroffenen

Zehn lange Jahre dauerte die berühmte Reise von Odysseus. Viele, die unter seltenen und wenig bekannten oder kaum erforschten Krankheiten leiden, erleben eine ähnliche Irrfahrt – von einer Praxis zur nächsten, von einem Klinikum zum anderen. Der Weg zur richtigen Diagnose ist ein steiniger: Im Schnitt dauert er fünf bis sieben Jahre, denn Expertise ist rar. Ein typischer Fall ist die Odyssee von Stephanie, die an einer seltenen Form der Autoimmunenzephalitis leidet.

Etappe 1 der Odyssee

Eine Achterbahnfahrt beginnt

Gerade die Diagnose ist der Teil der Reise, in der sich vieles verzögert, pausiert oder in eine Sackgasse gerät. Wo nur wenige Menschen dasselbe Krankheitsbild aufweisen, sind Expertise und verlässliche Informationen rar oder nicht offensichtlich. Dies kann verheerende Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen haben. Ihnen bleibt der Zugang zu der richtigen Unterstützung und möglichen Therapieoptionen verwehrt.

Etappe 2 der Odyssee

Falscher Alarm

Oft ist die Suche nur vermeintlich zu Ende. Wenn die Symptome denen häufiger Erkrankungen ähneln, kommt es zu Fehldiagnosen. Fehldiagnosen ziehen unnötige Operationen oder Medikationen nach sich. Es geht wertvolle Lebenszeit verloren, der Leidensweg verlängert sich. Seltene Erkrankungen sind chronisch fortschreitend, sie gehen mit körperlichen und oft auch geistigen Einschränkungen einher. Schon im Kindesalter sind viele Erkrankungen lebensbedrohlich. Die Betroffenen haben keine Zeit zu verlieren.

Austausch suchen

„ Eines Tages kam eine neue Patientin ins Zimmer. In einem Gespräch meinte ihre Mutter, dass sich meine Symptome ähnlich anhörten wie die ihrer Tochter. Diese hatte eine sogenannte Anti NMDA Rezeptor Enzephalitis. Ich fragte bei den Ärzten nach, doch die meinten nur, das käme bei mir überhaupt nicht in Frage.

Eigeninitiative ergreifen

Ich suchte im Internet nach Antworten auf meine vielen Fragen. Ich fand drei Ärzte in Deutschland und schilderte ihnen meine Geschichte. Kurz darauf bekam ich tatsächlich eine Antwort. Ich werde die ersten Worte nie vergessen: 'Bei Ihnen handelt es sich in der Tat um eine seltene Form einer Autoimmunenzephalitis, die wir in dieser Form in Deutschland noch nicht haben, vor allem bei der sowieso noch jungen Geschichte der Autoimmunenzephalitiden. Bitte lassen Sie uns dringend telefonieren.'

Etappe 3 der Odyssee

Endlich die richtige Diagnose!

Mit einer gesicherten Diagnose hat die verzweifelte Suche nach der Ursache der Leiden ein Ende. Für die Betroffenen gibt es Ansprechpersonen, bei denen Informationen zur Erkrankung zusammenlaufen. Behandlungsmöglichkeiten können in Betracht gezogen werden. Krankenkassen können Leistungen erbringen. Und selbst wenn eine Heilung bisher nicht in Sicht ist, bedeutet es eine große psychische Entlastung, zu wissen, woran man leidet.



„

Die Erkrankung ist Teil meines Lebens. Rückschläge, Einschränkungen, Klinikaufenthalte prägen meinen Alltag. Ich kann es nicht verdrängen. Ich kann nur versuchen, das Beste daraus zu machen.

Etappe 4 der Odyssee

Neue Pfade auf tun

Für Betroffene ist das deutsche Gesundheits- und Sozialsystem meist wie ein Dschungel – und die Erkrankung hat oftmals gravierende Auswirkungen auf den Alltag, die Ausbildung, das Berufsleben ... Die Selbsthilfe kann Wege weisen, welche Schritte im spezifischen Fall zu verfolgen sind – und das nicht nur medizinisch, therapeutisch und in vielen praktischen Lebensbereichen, sondern auch für den Leistungsbezug.



Achalasie-Selbsthilfe e. V. · Achromatopsie Selbsthilfe e. V. · AGS – Eltern- und Patienteninitiative e. V. · AHC 18+ e. V. · AHC-Deutschland e. V. · Alpha 1 Deutschland e. V. · Angelman e. V. · Aplastische Anämie e. V. · Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e. V. · Arbeitskreis Cornelia de Lange Syndrom e. V. · ARVC- Selbsthilfe e. V. · AWS Aniridie-Wagr e. V. · Berliner Leberring e. V. · Bundesselbsthilfeverband Kleinwüchsiger Menschen e. V. (vkm) · Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V. · Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e. V. · Bundesverband der Ehlers Danlos Selbsthilfe e. V. · Bundesverband für Brandverletzte e. V. · Bundesverband für PFFD, FFU, Fibula- und Tibiadefekte e. V. · Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e. V. · Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. · Bundesverband Neurofibromatose e. V. · Bundesverband Polio-melitis e. V. · Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e. V. · Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V. · Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V. · Bundesverein CDG-Syndrom e. V. · CHARGE Syndrom e. V. · Cystinose-Selbsthilfe e. V. · Deutsche Dystonie Gesellschaft e. V. · Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V. · Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V. · Deutsche GBS CIDP Initiative e. V. · Deutsche Gesellschaft für interkraniale Hypertension e. V. · Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. · Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta Betroffene e. V. · Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e. V. · Deutsche Huntington-Hilfe e. V. · Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonUrie – DIG PKU e. V. · Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e. V. · Deutsche Leukämie-Forschungshilfe – Aktion für krebskranke Kinder e. V. · Deutsche Myasthenie Gesellschaft e. V. · Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCCV e. V. · Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e. V. · Deutsche Pankreashilfe e. V. · Deutsche PSP-Gesellschaft e. V. · Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V. · dsai e. V. – Patientenorganisation für angeborene Immundefekte · Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V. · Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e. V. · DSAKU e. V. (Deutsch-sprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie) · Dup15q e. V. · ELA Deutschland e. V. · Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e. V. · Elterninitiative Apert Syndrom (EAS) e. V. · European Chromosome 11 Network e. V. · Fontanherzen e. V. · Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V. · Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) – Defekt e. V. · Galaktosämie Initiative Deutschland e. V. · Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V. · Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e. V. · Haarzell-Leukämie-Hilfe e. V. · Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e. V. (HVD) · Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e. V. · Herzkrankte Kinder Kohki e. V. ·

Wir sind die ACHSE

Histiozytosehilfe e. V. · HOCM Deutschland e. V. · Hoffnungsbaum e. V. · HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V. · Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e. V. · Interessengemeinschaft Arthrogryposis e. V. · Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e. V. · Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V. · Interessengemeinschaft Hämophiler e. V. · Interessengemeinschaft Neutropenie e. V. · Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e. V. · Interessengemeinschaft Sturge-Weber-Syndrom e. V. · Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V. · KEKS e. V. · KiDS-22q11 e. V. · Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. · Kopf-Hals-M.U.N.D.-Krebs e. V. · KLS-Netzwerk e. V. · LAM-Selbsthilfe e. V. · Leben mit Usher-Syndrom e. V. · Leona e. V. · Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V. · Marfan Hilfe e. V. · Mastozytose e. V. · Morbus Osler Selbsthilfe e. V. · Morbus Wilson e. V. · MPGN und aHUS e. V. · MPN Netzwerk e. V. · Mukoviszidose e. V. · Myelitis e. V. · Narkolepsie-Netzwerk e. V. · Nävus-Netzwerk Deutschland e. V. · NCL Gruppe Deutschland e. V. · Nephie e. V. · Netzwerk Hypophysen- & Nebennierenerkrankungen e. V. · NF und Freunde e. V. · Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V. · Nierenkinder Berlin e. V. · Patientenverband FAP e. V. · Peutz-Jeghers-Syndrom Germany e. V. · Phelan-McDermid-Gesellschaft e. V. · PHOSPHATDIABETES Selbsthilfe e. V. · PH-Selbsthilfe e. V. · Förderverein Primäre Hyperoxalurie · Plexuskinder e. V. · Prader-Willi-Syndrom Vereinigung (PWSV) Deutschland e. V. · Pro Retina Deutschland e. V. · Proteus-Syndrom e. V. · Pulmonale Hypertonie (PH) e. V. · Sarkoidose Netzwerk e. V. · Scleroderma Liga e. V. · SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e. V. · Selbsthilfe EPP e. V. · Selbsthilfe Ichthyose e. V. · Selbsthilfegruppe Blasenektrophie / Epispadie e. V. · Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V. · Selbsthilfegruppe Franceschetti e. V. · Selbsthilfevereinigung für Lippen-Gaumen-Fehlbildungen e. V. · Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e. V. · Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V. · Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e. V. · Selbsthilfegruppe Undine-Syndrom e. V. · SIRIUS e. V. · Sklerodermie Selbsthilfe e. V. · SLO Deutschland e. V. · SoMA e. V. · SSADH-Defizit e. V. · Standbein e. V. · Stiff-Person Vereinigung Deutschland e. V. · Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. · Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V. · Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e. V. · Zwerchfellhernie bei Neugeborenen – CDH e. V. · Autoinflammation Network e. V. · CFD Foundation e. V. · Deutsche UVEITIS Arbeitsgemeinschaft e. V. · FAUN Stiftung · Heimer Stiftung · Hem-Stiftung · Kinder-Augen-Krebs-Stiftung · Kindness for Kids · NCL Stiftung · Tom Wahlig Stiftung



Mitgliederverzeichnis

Willkommen in der ACHSE-Welt





Gemeinsam *stark*

„Selbsthilfe schafft das WIR“

Die „Selbsthilfe der Seltenen“ spielt eine enorm wichtige Rolle für die Betroffenen und ihre Familien. Denn sie leistet Unterstützung, die über die medizinische Betreuung weit hinausgeht: Selbsthilfe informiert, vernetzt, lässt die Betroffenen nicht alleine. Selbsthilfeorganisationen liefern oft entscheidende Forschungsimpulse und sind auch Anlaufstellen für die Fragen des ärztlichen Fachpersonals, Therapierender sowie anderer Fachkräfte. Selbsthilfe setzt sich politisch für die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein. Kein Wunder, denn sie entsteht immer dort, wo sich Lücken im System oder Ungleichheiten auftun.



Selbsthilfe gibt Orientierung

Es wirkt wie ein Schock: Sie selbst oder ein Familienmitglied haben eine Seltene Erkrankung. Vielleicht haben Sie bereits eine Odyssee von einer Arztpraxis zur nächsten hinter sich, bis die richtige Diagnose gestellt wurde. Und nun fragen Sie sich: Wie geht es weiter? In der Selbsthilfe finden Sie ein offenes Ohr für Ihre Nöte und vor allem Gleichbetroffene, die ihr Wissen um die Seltene Erkrankung teilen. Hier sind Sie mit Ihren vielen Fragen zur Alltagsbewältigung, zur Behandlung, zu Medikationen gut aufgehoben. Die Selbsthilfe wirkt wie ein Kompass, der Sie unterstützt, in einer Gemeinschaft Ihren ganz persönlichen Weg mit der Erkrankung zu finden.

Selbsthilfe bündelt Know-how

Für Seltene Erkrankungen gibt es wenige qualitätsgesicherte Informationen und kaum Handfestes für den Alltag mit der Erkrankung. Genau hier setzt die „Selbsthilfe der Seltenen“ an: Wissen wird gesammelt und allen zugänglich gemacht. Dafür werden auch die wenigen Fachkundigen aus der Medizin ins Boot geholt, neue Erkenntnisse aufgespürt und dokumentiert. Geprüftes Erfahrungswissen schafft Sicherheit und gibt Betroffenen Selbstvertrauen bei der Lösungssuche für krankheitsbezogene Probleme, aber auch im Austausch mit dem Fachpersonal.

Selbsthilfe schafft starke Netzwerke

Die „Selbsthilfe der Seltenen“ setzt gezielt auf Netzwerkarbeit: Viele Selbsthilfeorganisationen werden von einem Wissenschaftlichen Beirat unterstützt. Sie pflegen enge Kontakte zu ärztlichem Fachpersonal, zu Therapierenden und Forschenden. Auch im Gesundheitswesen gibt es Ansprechpersonen auf unterschiedlichen Ebenen. Die intensive Vernetzung der Selbsthilfe auf lokaler, nationaler und internationaler Ebene dient krankheitsbezogenen Anliegen. Sie wird zudem genutzt, um die breite Öffentlichkeit aufzuklären. Die Selbsthilfe als Betroffenenvertretung ist ein gefragter Kontakt, wenn es um die Einschätzung zu wissenschaftlichen Projekten, klinischen Studien und Befragungen von Betroffenen geht.

Selbsthilfe unterstützt die Forschung

Deutschlandweit gibt es nur eine geringe Anzahl von Fachleuten, die Seltene Erkrankungen nachhaltig erforschen. „Forschung hilft heilen“: Genau deshalb engagiert sich die „Selbsthilfe der Seltenen“ für mehr und patientenorientierte Forschung, organisiert Konferenzen mit Beteiligten aus dem Gesundheitswesen, unterstützt die Umsetzung von Studien und Forschungsprojekten oder initiiert sie.

Selbsthilfe macht Dampf

Es braucht öffentliche Wahrnehmung für die besonderen Herausforderungen der Seltenen Erkrankungen, damit sich langfristig die Lebensqualität und die Versorgung der Betroffenen verbessern kann. Deshalb sensibilisiert die Selbsthilfe ganz gezielt ärztliches und pflegerisches Personal, Beschäftigte bei Kostenträgern sowie Lehrkräfte und Erziehende für die Bedürfnisse der Betroffenen. Tipp: Nutzen Sie die Kompetenz der „Selbsthilfe der Seltenen“ in der Öffentlichkeitsarbeit für Ihr Projekt, Ihr Versorgungsmodell oder Ihr Informationsangebot für die Betroffenen.

Selbsthilfe hilft auf die Sprünge

Die „Selbsthilfe der Seltenen“ ist ein wichtiger Partner für alle, die sich im Gesundheitswesen und in der Politik für die Interessen der Betroffenen einsetzen. Mängel im System sind für die Betroffenen schnell spürbar. Ob im Gemeinsamen Bundesausschuss oder durch den Zusammenschluss in der ACHSE: Betroffene verschaffen sich Gehör für ihre konkreten krankheitsspezifischen Anliegen und beziehen Stellung zu Gesetzesvorhaben. Tipp: Binden Sie die Selbsthilfe frühzeitig in Ihre Vorhaben ein.



Selbsthilfe braucht Hilfe

Die „Selbsthilfe der Seltenen“ lebt vom Engagement der Ehrenamtlichen, die beraten und ihr Know-how teilen, Informationen aufbereiten und Öffentlichkeit für das Thema schaffen. Längst hat sie sich in Deutschland als vierte Säule des Gesundheitswesens etabliert: Betroffene und deren Angehörige unterstützen mit ihren Aktivitäten die professionellen Angebote des Gesundheitswesens – oft neben ihrer Erwerbstätigkeit. Aber die Selbsthilfe benötigt auch Geld, zum Beispiel für Kommunikations-, Raum-, Reise- und Tagungskosten und für die hauptamtlichen Mitarbeitenden. Tipp: Unterstützen Sie die „Selbsthilfe der Seltenen“ mit einer Spende.

Das „Gemeinsam“ gewinnt: Die ACHSE als einzige bundesweit tätige, krankheitsübergreifende Anlaufstelle vermittelt Ihnen gern die richtigen Kontakte.

Die ACHSE wirkt Wege bereiten für ein besseres Leben



Mirjam Mann

Mirjam Mann hat die ACHSE mit aufgebaut. Sie ist seit der Gründung im Jahr 2004 deren Geschäftsführerin. Die gebürtige Niederländerin hat Rechtswissenschaften an der Universität van Amsterdam und an der Columbia University, School of Law, New York studiert und kann auf über zehn Jahre Berufserfahrung in Wirtschaftskanzleien und als Justitiarin zurückblicken.

Ein Gespräch mit **Geske Wehr** und **Mirjam Mann** über Wirkung, Tätigkeitsfelder und Zukunft der ACHSE.

Die ACHSE ist als starke Stimme der Betroffenen Wegbereiterin für Verbesserungen im Gesundheitswesen. Mit ihrer Expertise ist sie aus wegweisenden Projekten in Wissenschaft und Forschung nicht wegzudenken. Als Verband mit **140 Mitgliedsorganisationen** stärkt sie die Selbsthilfe und ist Anlaufstelle für Betroffene mit und ohne Diagnose. Auf europäischer Ebene zählt sie zu den wichtigen Partnerinnen.

Selten sind Viele

Wehr: Wenn ich mich zurückerinnere, wo wir herkommen, kann ich nur staunen. Als Mutter eines Kindes mit einer Ichthyose, die vor fast 30 Jahren in der Selbsthilfe Unterstützung fand, die die ACHSE mitgestaltet hat und seither begleitet, habe ich großen Respekt vor dem, was wir geschafft haben.

Mann: Als wir mit der ACHSE angefangen haben, wusste in Deutschland kaum jemand, was eine Seltene Erkrankung ist, es gab keine übergreifenden Anlaufstellen oder gar ein Bewusstsein für die Probleme, die mit den Herausforderungen dieser

seltenen Krankheiten einhergehen. Einige der noch heute wirkenden Selbsthilfegruppen haben schon lange vor uns für Forschung, Therapien und Behandlungen gekämpft. Innerhalb der Arbeitsgruppe der BAG Selbsthilfe wurde schnell deutlich, dass viele der Probleme und Bedarfe bei den Seltenen Erkrankungen krankheitsübergreifend sind. Im Verbund konnten wir stärker auftreten. Plötzlich kämpfte nicht jeder Verein für sich alleine. **Wehr:** Hinzu kam die ganz besondere Expertise der Betroffenen rund um ihre Erkrankungen und den Umgang damit, die nun unter dem Dach der ACHSE gebündelt werden konnte.



Geske Wehr

Die Geburt ihres Sohnes mit einer lamellären Ichthyose brachte Geske Wehr 1997 zur Selbsthilfe Ichthyose e. V. Sie ist Geschäftsführerin des Europäischen Netzwerks für Ichthyose e. V., das sie 2010 mitgegründet hat und im Vorstand von EURORDIS–Rare Diseases Europe aktiv, seit 2017 als General Secretary. 2019 wurde sie zur Vorsitzenden der ACHSE gewählt, in der sie schon zuvor lange Zeit aktiv war.

ACHSE hat es nicht nur geschafft, die Seltenen Erkrankungen zu einem Thema in der Politik und im Gesundheitswesen zu machen, betroffene Menschen und ihre Anliegen in die öffentliche Wahrnehmung zu rücken, sondern treibende Kraft in wegweisenden Projekten zu sein. Ohne die Einbindung der Patientenseite wird kaum noch ein Projekt bewilligt.

Mann: Wir blicken heute auf ein bundesweites Netzwerk von 36 an den Universitätskliniken angeschlossenen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE). Es gibt die Europäischen Referenznetzwerke (ERN). In Deutschland haben Patientinnen und Patienten zumindest Zugang zu allen hier erhältlichen Orphan Drugs. Motor für diese Entwicklung war vor allem die Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, NAMSE das bis heute alle Akteure im Bereich der Seltenen Erkrankungen an einen Tisch bringt.

”

Wenn wir es nicht tun, wer dann?! Ich glaube, dass wir insgesamt auf einem guten Weg sind.

Geske Wehr

Gemeinsam haben wir den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet, der zu einer Arbeitsgrundlage geworden ist. Unsere Tätigkeit im NAMSE gleich zu Beginn unseres Bestehens als Dachverband, hat dazu beigetragen, dass die ACHSE ernstzunehmende Partnerin auf Augenhöhe geworden ist.

ACHSE

Ein Blick zurück ...

2004

2004

Die ACHSE, 1999 von Aktiven der Selbsthilfe zunächst als Arbeitsgruppe ins Leben gerufen, wird als e. V. rechtskräftig.

2005

2005

Eva Luise Köhler, First Lady, übernimmt die Schirmherrschaft der ACHSE.

2007

2007

Der letzte Tag im Februar wird von der europäischen Gemeinschaft der Betroffenen zum Rare Disease Day erkoren und in Deutschland seither von der ACHSE koordiniert.

Leuchttürme unserer Tätigkeitsfelder

Wehr: Wir mussten steinige Wege gehen und Hürden überwinden, um unsere Ziele zu erreichen und nicht immer hat das geklappt. Es gibt viele Baustellen, ob im Bereich Diagnosestellung, Therapieentwicklung oder bei der Anerkennung der Erkrankungen durch die Krankenkassen. Fragen wir die Betroffenen, ist die Verzweiflung groß, weil Vieles zu lange dauert und sehr viel Kraft kostet, und Zeit und Kraft haben die Betroffenen gerade nicht!

Mann: Im Rahmen unserer Tätigkeitsfelder versuchen wir den Anliegen der Betroffenen gerecht zu werden und setzen alles daran, ihnen Chancen auf ein besseres und längeres Leben zu ermöglichen. Stolz sind wir insbesondere auf unsere ACHSE-Beratung, die Menschen mit und ohne Diagnose auch außerhalb unseres Mitglieder-netzwerkes kostenlos und individuell unterstützt. Zudem können sich ratsuchende Ärztinnen und andere Therapeuten an die ACHSE-Lotsin wenden.

Wehr: Die Selbsthilfegemeinschaft zu stärken, ist eine unserer Kernaufgaben. Denn die Selbsthilfe der Seltenen ist eine tragende Säule im Gesundheitswesen, die zumeist ehrenamtlich nicht nur betroffene Familien krankheitsspezifisch unterstützt, sondern Fortschritt schafft. Diese Mammutaufgabe unterstützen wir aus der ACHSE-Geschäftsstelle auf vielfältige Weise. Die Selbsthilfegemeinschaft ist eine selbstbewusste Bewegung geworden, die ihr umfassendes Erfahrungswissen in das Gesundheitswesen einbringt, sie wird durch neue Mitwirkende kontinuierlich gestärkt, dazu zählen wir übrigens auch Betroffene und Angehörige, die nicht in Vereinen organisiert sind.



2008

Der erste Eva Luise Köhler Forschungspreis wird in enger Kooperation mit der ACHSE umgesetzt und fortan als Anschubfinanzierung für innovative Forschung vergeben.

2010

Das NAMSE wird gegründet. ACHSE übernimmt als Mitglied der Steuerungsgruppe neben BMG und BMBF eine der treibenden Rollen.

2013

NAMSE veröffentlicht den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. 52 Maßnahmen wurden gemeinsam ausgearbeitet und schaffen Fortschritt.

2018

Der ACHSE Sommerkongress in Berlin tagt und die Mitglieder bahnen den Weg für wegweisende Gemeinschaftsprojekte wie dem ACHSE Selbsthilfe Wiki.



”

Menschen mit Seltenen Erkrankungen benötigen Unterstützung. Wir sollten unser Möglichstes tun, dass sie ein langes möglichst beschwerdearmes Leben genießen können.

Mirjam Mann

Was bringt die Zukunft?

Wehr: Es gibt Diagnoseverfahren, die sich zum Beispiel Künstliche Intelligenz zu Nutzen machen, Patientenregister können dazu dienen, Krankheitsdaten besser zu vernetzen. Dies kann Ärztinnen und Ärzte darin unterstützen, Diagnosen gezielter auf die Spur zu kommen. Die Genommedizin nimmt Fahrt auf. Gesetzesvorhaben ermöglichen die Förderung der Umsetzung neuer Versorgungsformen sowie deren Finanzierung. Auch dies lässt auf zielgerichtete richtige Diagnosen hoffen und in Zukunft vielleicht sogar auf Heilung?

Mann: Zugleich müssen wir Sorge dafür tragen, dass die Betroffenen heute gut leben können. Strukturen, die mühevoll aufgebaut worden sind, müssen weiter gefördert und finanziell gesichert werden. Dafür müssen die Aktiven im Bereich der Seltenen Erkrankungen Kräfte bündeln und an einem Strang ziehen, unterstützt

durch die Entscheidungstragenden.

Wehr: Wir kennen die Bedarfe der Betroffenen. Wir können die Fehler im System benennen, wissen, wo und an welchen Stellen es hakt. Es gibt so viele Faktoren, die, wenn wir sie im Bereich der Seltenen Erkrankungen anwenden, ein echter Fortschritt für das gesamte Gesundheitssystem wären. Für die nahe Zukunft wünsche ich mir darüber hinaus mehr Mut, die Expertise und das Erfahrungswissen der Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen, zum Beispiel im Behandlungsalltag, anzuerkennen. Wir werden die Selbsthilfegemeinschaft für diese Aufgabe weiterhin stärken.

2019

ACHSE organisiert die „NAKSE“ mit den Zentren für Seltene Erkrankungen und etabliert eine Akteure übergreifende Plattform für Vernetzung und Impulse.

2020

Corona trifft die Seltenen besonders hart. Die ACHSE-Geschäftsstelle ergreift Sofortmaßnahmen, unterstützt digitaler und wird zur Anlaufstelle für Medizin und Behörden.

2022

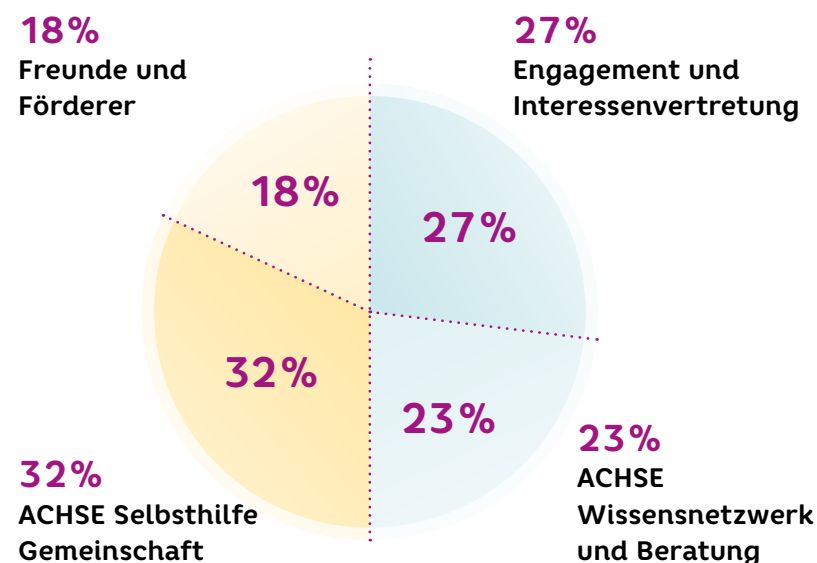
Die Ausstellung „Selten allein“ mit Kunstwerken und Steckbriefen betroffener Menschen wird ins Leben gerufen und schafft bundesweit Aufmerksamkeit.

Unser *Fundament* für Glaubwürdigkeit Transparenz und Integrität

Die **Finanzierung der Arbeit der ACHSE** als gemeinnützigem Verein ist eine große Herausforderung. Spenden von Privatpersonen helfen uns seit zwei Jahrzehnten, Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine Stimme zu geben. Dazu kommen Mitgliedsbeiträge und Sponsoring von Wirtschaftsunternehmen sowie Fördermittel von verschiedenen Institutionen wie den Innovationsfonds. Die Selbsthilfeförderung durch die gesetzlichen Krankenkassen gemäß § 20h SGB V bildet eine wesentliche Säule der Finanzierung unserer Arbeit. Einnahmen aus vielfältigen Quellen stellen sicher, dass wir eine unabhängige Stimme der Betroffenen sind.

Jahreseinnahmen rund 1 Million EURO

Satzungsgemäßer Einsatz in den ACHSE-Bereichen:



Transparenz und Integrität sind wichtige Bausteine unserer eigenen Glaubwürdigkeit – und der unserer Mitglieder. Als neutrale Instanzen im Gesundheitswesen müssen Selbsthilfeorganisationen ihre Unabhängigkeit sicherstellen. Die ACHSE und ihre Mitglieder verpflichten sich daher, die Leitsätze der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe (BAG) einzuhalten. Sie regeln die Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen, insbesondere im Gesundheitswesen. Außerdem verpflichtet sich die ACHSE im Rahmen der Initiative Transparente Zivilgesellschaft zu Transparenz und finanzieller Unabhängigkeit.

ACHSE e. V.: Ihre Spende gibt den Seltenen eine Stimme.
 Spenden Sie direkt oder werden Sie Fördermitglied, bitten Sie beim nächsten Anlass um Spenden, statt Geschenke oder starten Sie eine Spendenaktion: Es gibt noch viele weitere Möglichkeiten, die ACHSE zu unterstützen.

Spendenkonto ACHSE e. V.:
 Bank für Sozialwirtschaft
 BIC: BFS WDE 33 XXX
 IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00

Herausgeber

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.
 c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
 Drontheimer Straße 39
 13359 Berlin

Telefon: +49-30-3300708-0
 Fax: 0180-589 8904
 E-Mail-Adresse: info@achse-online.de
 Internet: www.achse-online.de

Texte

Bianca Paslak-Leptien, ACHSE
 Holger Wetzels, www.holger-wetzels.com

Redaktion

Bianca Paslak-Leptien, ACHSE

Fotos Copyright

Cover: Josi mit Familie © ACHSE e. V./Verena Müller
 Personengruppe © ACHSE e. V.
 alle anderen Fotos © ACHSE e. V./Dirk Lässig
 S. 1: Eva Luise Köhler © Eva Luise und Horst Köhler
 Stiftung/Andrea Katheder; Geske Wehr © ACHSE e. V..
 S. 4/5 Anke Ahrens © Ulrike Schacht;
 alle anderen Fotos © privat
 S. 6/7: alle Fotos © privat
 S. 12/13+14: © ACHSE e. V./Dirk Lässig
 S. 15: © SHG Undine Syndrom e. V./Lift the Curse |
 CCHS Foundation of Poland

Gestaltung und Druck

Tack Design
www.tack-design.de

Copyright

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.

