

Seltene Erkrankungen

Kein seltenes Phänomen: Vier Millionen Betroffene in Deutschland

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als fünf Menschen von 10.000 Einwohnern das spezifische Krankheitsbild aufweisen. In 80 Prozent der Fälle sind Seltene Erkrankungen genetischen Ursprungs und betreffen vor allem Kinder und Jugendliche, aber zunehmend auch Erwachsene.

30 Millionen Menschen in der EU sind betroffen. In Deutschland sind rund vier Millionen Menschen von einer der rund 8.000 Seltenen Erkrankungen, auch "Orphan Diseases" genannt, betroffen. Das sind rund fünf Prozent der Bevölkerung, jede oder jeder Zwanzigste, potenziell: ein Kind in jeder Klasse.

Viele der Seltenen Erkrankungen sind lebensbedrohlich oder führen zu Invalidität. Die meisten verlaufen chronisch: Sie lassen sich nicht heilen, die Patienten sind dauerhaft auf ärztliche Behandlung angewiesen.

Die Diagnose ist oft sehr schwierig und langwierig. Der überwiegende Teil der Seltenen Erkrankungen ist bis heute unheilbar und mit schwersten Beeinträchtigungen des Lebens der Betroffenen und ihrer Familien verbunden. Es fehlt an Spezialisten und Spezialambulanzen und oftmals sind keine wirksamen Therapien vorhanden, weil bezüglich Seltener Erkrankungen nur sehr wenig geforscht wird.

ACHSE e.V.

Den „Seltenen“ eine Stimme geben

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. – die ACHSE – ist das Netzwerk von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige sowie Dachverband von mehr als 130 Selbsthilfeorganisationen. ACHSE tritt für sie als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler auf und sensibilisiert für die Belange von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre spezifischen Probleme. ACHSE gibt den „Seltenen“ eine gemeinsame Stimme und vertritt ihre Interessen gegenüber Politik und Gesundheitswesen, als Rare Diseases Germany auch auf europäischer und internationaler Ebene.

ACHSE setzt sich direkt für die Betroffenen und deren Angehörige ein. Sie bietet beispielsweise eine Betroffenen- und Angehörigenberatung, unterstützt Ärzte bei der Suche nach einer Diagnose und arbeitet an der Verbesserung von Informationen über Seltene Erkrankungen.

Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben, haben mit besonderen Problemen zu kämpfen. Viele davon sind ganz individuell und hängen mit der jeweiligen Krankheit zusammen, andere jedoch sind durch die Seltenheit der Krankheit bedingt. Um sich gegenseitig zu unterstützen und auf die spezifischen Belange der „Seltenen“ öffentlich aufmerksam zu machen, haben sich 2004 verschiedene Selbsthilfeorganisationen aus der BAG SELBSTHILFE e.V. in der ACHSE zusammengeschlossen.

Im März 2005 hat Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten a.D. Prof. Dr. Horst Köhler, die Schirmherrschaft von ACHSE übernommen. Im gleichen Jahr wurde ACHSE ein eingetragener Verein. Die ACHSE hat über 130 Mitgliedsorganisationen. Der kleinste Mitgliedsverband umfasst ca. 30 Mitglieder, der größte über 7.500 Mitglieder.

Außerdem ist die ACHSE als „ACHSE - Rare Diseases Germany“ Mitglied der Europäischen Organisation für Seltene Krankheiten EURORDIS – Rare Diseases Europe (www.eurordis.org).

Die Aufgabenbereiche von ACHSE

- **Betroffene und Angehörige unterstützen**
ACHSE bietet eine krankheitsübergreifende Anlaufstelle für Menschen mit Seltene Erkrankungen sowie Menschen ohne Diagnose und deren Angehörige. Sie leistet persönliche Beratung für Betroffene, die nach einer Diagnose Informationen, Spezialisten oder nach einer passenden Selbsthilfegruppe suchen und unterstützt im Umgang mit der Erkrankung bzw. bei der Suche nach der Diagnose. Die Beratung unterstützt ebenfalls konkret bei sozialversicherungsrechtlichen Fragen.
- **Ärzte und Therapeuten vernetzen**
Mit Hilfe von Datenbanken und Spezialisten-Netzwerken unterstützt ACHSE ratsuchende Ärzte und andere Therapeuten bei der Diagnosefindung wie auch im Umgang mit einer Seltene Erkrankung.
- **Zur Forschung anregen**
ACHSE setzt sich dafür ein, die Erforschung von Seltene Erkrankungen, geeigneten Arzneimitteln und Therapien zu stärken. Hier besteht ein hoher Handlungsbedarf.
- **Die Öffentlichkeit sensibilisieren**
ACHSE fördert das Wissen über Seltene Erkrankungen in der Bevölkerung, bei Interessenvertretern, aber auch bei Ärzten und Therapeuten. Sie verschafft „den Seltenen“ Gehör und sensibilisiert für deren spezifischen Belange.
- **Die Selbsthilfe stärken**
ACHSE unterstützt den Aufbau und Ausbau der Selbsthilfe. Sie macht vorhandenes Erfahrungswissen zugänglich und fördert den Austausch der Mitgliedsorganisationen untereinander.
- **Politische Interessen vertreten**
Ein wichtiges Handlungsfeld von ACHSE ist die Interessenvertretung von Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen gegenüber Politik und Gesundheitswesen – auch auf europäischer Ebene.
- **Informations- und Wissensmanagement verbessern**
ACHSE setzt sich intensiv für die Verbesserung von Informationen über seltene chronische Erkrankungen ein und trägt selbst dazu bei. Denn noch immer gibt es nur wenige verlässliche Informationen über die rund 8.000 Seltene Erkrankungen.

Die Betroffenen- und Angehörigenberatung von ACHSE

Die Diagnose, von einer Seltene Erkrankung betroffen zu sein, verunsichert viele Menschen und stellt sie vor eine große Herausforderung. Gerade Eltern betroffener Kinder brauchen nach der Diagnose oft große Unterstützung, denn die meisten Krankheiten genetischen Ursprungs sind unheilbar. Die ganze Familie muss sich mit dieser Situation zu rechtfinden. In dieser Lage ist ACHSE eine wichtige erste Anlaufstelle.

Die Betroffenen- und Angehörigenberatung ist die einzige zentrale krankheitsübergreifende Anlaufstelle in Deutschland. Sie berät Betroffene per Telefon, Post und E-Mail. Die Berater stehen betroffenen Menschen mit psychosozialer Expertise zur Seite. Gemeinsam mit den Kontakten erarbeiten sie Lösungswege, helfen bei der Suche nach krankheitsbezogenen Informationen, vermitteln Kontakte zu Selbsthilfeorganisationen, unterstützen bei der Vorbereitung von Arztbesuchen, machen Betroffene wieder handlungsfähig.

Die ACHSE-Lotsin – Kompetente Ansprechpartnerin für Rat suchende Mediziner und andere Therapeuten

Bei dem Umgang mit Seltenen Erkrankungen brauchen nicht nur Patienten, sondern auch viele Mediziner und Therapeuten Rat: Sie sind auf der Suche nach Experten, qualitätsgesicherten Informationen oder spezifischen Forschungsaktivitäten. Seit November 2008 unterstützt die ACHSE-Lotsin Dr. med. Christine Mundlos ratsuchende Mediziner und andere Therapeuten bei dieser Suche.

Die ACHSE-Lotsin übernimmt Rechercheaufgaben und beantwortet Fragen wie: Wo finde ich die aktuellsten Veröffentlichungen zu einer bestimmten Therapie? Bei wem könnte ich eine Zweitmeinung einholen? Wie kann ich Kontakt zu einem Experten in meiner Umgebung aufnehmen? Darüber hinaus kann sie an der Schnittstelle der Patientenselbsthilfe, Medizin und Forschung übergreifende thematische Zusammenhänge herstellen und vernetzt Akteure miteinander. Dabei nutzt die ACHSE-Lotsin regionale, nationale und bei Bedarf auch internationale Kontakte.

ACHSE beteiligt sich im Rahmen des Nationalen Aktionsbündnisses für Seltene Erkrankungen (NAMSE) an der Umsetzung des Nationalplans. Die ACHSE-Lotsin arbeitet an Umsetzungsmaßnahmen mit und schafft Öffentlichkeit für die Bedarfe der Betroffenen in Form von Vorträgen und Veröffentlichungen.

Die „ACHSE-Lotsin“ gründet auf einer Kooperation zwischen ACHSE und Charité Universitätsmedizin Berlin.

ACHSE Selbsthilfe Akademie - Nachhaltige Qualifizierung der Selbsthilfe

Mit der ACHSE Selbsthilfe Akademie will ACHSE ihre Mitgliedsorganisationen in themenspezifischen Seminaren stärken, damit sie ihre täglichen Herausforderungen besser bewältigen und Aufgaben professioneller umsetzen können. Die Fortbildungen beschäftigen sich z.B. mit Themen wie „Mittelakquise“, „Beratung“, „Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising“, „Pflege“, „Datenschutz“ oder „Vereinsführung“. Damit nicht nur diejenigen, die vor Ort anwesend sein können, einen nachhaltigen Nutzen von den Seminaren haben, stehen Präsentationen und wichtige Lerninhalte im Videoformat in der ACHSE Selbsthilfe Akademie Online zur Verfügung. So bleibt das durch die Seminare gesammelte Know-how auf Dauer verfügbar und ist auch für neue ACHSE-Mitglieder zugänglich.

Forschung für die Seltenen – Anstöße für neue Entwicklungen

„Orphan Diseases“ – Verwaiste Krankheiten: Die internationale Bezeichnung für Seltene Erkrankungen sagt viel über ihren Stellenwert aus. In Deutschland fehlt es an frühzeitiger Diagnostik, Ursachenforschung, Therapie-Entwicklung und an Spezialisten.

Die Mehrzahl der Seltenen Erkrankungen ist unheilbar, verläuft fortschreitend und ist schwer behandelbar. Bei der Behandlung steht daher meist im Vordergrund, Symptome zu lindern und die Lebensdauer der Betroffenen zu verlängern. Ein großes Anliegen betroffener Menschen ist die Forschungsförderung. Denn nur die Entwicklung neuer Medikamente und therapeutischer Verfahren kann das Leid mindern.

ACHSE unterstützt durch ihre beratende Tätigkeit die Mitgliedsverbände bei ihrer Forschungsförderung. ACHSE leistet auch hier Hilfe zur Selbsthilfe. Sie befähigt Mitgliedsorganisationen durch Know-how-Transfer dazu, eigene Forschungsprojekte zu realisieren. Dies geschieht beispielsweise durch Beratung, Vernetzung und die Unterstützung von Initiativen zur Forschungsförderung.

Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

ACHSE gehört gemeinsam mit dem Bundesministerium für Gesundheit und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung zu den Hauptsäulen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Zusammen mit allen relevanten Akteuren aus dem Gesundheitswesen (28 Partner) hat das NAMSE einen Nationalen Aktionsplan mit 52 Maßnahmen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet. Der Plan, der die Lebens- und Versorgungssituation von Betroffenen verbessern soll, wurde am 28. August 2013 durch das Bundeskabinett behandelt und ist in einer Pressekonferenz der Öffentlichkeit vorgestellt worden. Das NAMSE arbeitet zu den Themen: Informationen verbessern, Diagnose verkürzen sowie Versorgungszentren und Forschung.

Sehr gern stehen wir für Ihre Fragen und Interviewwünsche zur Verfügung:

Presse- und Öffentlichkeitsarbeit
Bianca Paslak-Leptien
ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
Tel.: 030 – 3300708 – 26
Fax: 0180 - 5898904
bianca.paslak-leptien@achse-online.de
www.achse-online.de