

HINTERGRUNDINFORMATIONEN

ALLIANZ CHRONISCH SELTENER ERKRANKUNGEN - ACHSE e.V.

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) ist ein Netzwerk von Patientenorganisationen von Kindern und erwachsenen Betroffenen mit (chronischen) Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen. Menschen, die an einer Seltenen Erkrankung leiden, haben mit ganz 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. So kann alleine schon die Diagnosestellung quälend lange dauern. Weil häufig nur wenige Menschen betroffen sind, lohnt es sich oft nicht für Ärzte und pharmazeutische Unternehmen, auf diesem Gebiet zu forschen. So fehlen Medikamente und andere Therapieverfahren. Leider gibt es auch nur sehr wenige Ärzte, die von den spezifischen Erkrankungen mehr als nur einmal gehört und wirkliche Erfahrung haben. Auf diese Probleme will die ACHSE aufmerksam machen. Die ACHSE will konkrete Lösungen vorantreiben und dabei das Know-how der unterschiedlichen Gruppen für alle Patienten, aber auch für das Gesundheitswesen und Behörden nutzbar machen.

Menschen, die an einer chronischen Seltenen Erkrankung leiden, haben ganz eigene Fragen und Probleme im Vergleich zu Menschen, die an einer zwar chronischen aber häufigeren Krankheit leiden wie z.B. Diabetes. Deshalb haben sich die betroffenen Gruppen in 2003 aus der BAG SELBSTHILFE e.V. in der ACHSE zusammengeschlossen, um den „Seltenen“ ein eigenes Gesicht zu geben, die Selbsthilfegruppen solcher Patienten in besonderer Weise zu unterstützen und deren Interessen zu vertreten. In März 2005 hat Frau Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten, die Schirmherrschaft der ACHSE übernommen. Im gleichen Jahr wurde die ACHSE ein eingetragener Verein und hat mittlerweile 53 Mitgliederorganisationen. Die ACHSE ist auch innerhalb der BAG SELBSTHILFE aktiv.

Ziele der ACHSE

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

1. das allgemeine Wissen über Seltene Erkrankungen zu vergrößern;
2. die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen;
3. Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen;
4. die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch zu vertreten;
5. eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten zu fördern;
6. die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranzubringen;
7. die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, so genannten „orphan drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben.

In Kürze

- Die ACHSE ist 2003 als Sonderorganisation der BAG SELSTHILFE, damals noch Bundesarbeitsgemeinschaft Hilfe für Behinderte und Chronisch Kranke (BAGH) entstanden und seit November 2005 ein eingetragener Verein. Schirmherrin seit März 2005: Frau Eva Luise Köhler.

- Zurzeit hat sie 53 Mitgliedsverbände, die mehr als 100.000 direkt oder über ihre Familien organisierte Menschen vertreten. Von den in der ACHSE vertretenen Krankheitsbildern sind aber mehrere hunderttausend Menschen betroffen. Der kleinste Mitgliedsverband umfasst ca. 30 Mitglieder, der größte über 7.500.
- Die ACHSE ist als Nationale Allianz Seltener Krankheiten Mitglied der Europäischen Organisation für Seltene Krankheiten EURORDIS (www.eurordis.org).

PROJEKTE DER ACHSE

Gemeinsam stärker werden: Lernpatenschaften

Die ACHSE fördert den Austausch zwischen den unterschiedlichen Selbsthilfegruppen. Durch „Lernpatenschaften“ mit erfahrenen Selbsthilfeorganisationen kann neuen Gruppen in wichtigen Bereichen der eigene Kompetenzerwerb erleichtert und dies wiederum im solidarischen Austausch an die nächste Organisation weitergegeben werden. Die ACHSE bietet hierzu eine Plattform für die Mitglieder und wird unterstützende Materialien (z.B. in Form von Anleitungen etc.) zur Verfügung stellen. Bereits vorhanden ist ein im Rahmen eines europäischen Projekts entstandenes Handbuch für Patientenorganisationen Seltener Krankheiten.

Hilfe zur Selbsthilfe: Patientenorganisationen beraten

Die Selbsthilfegruppen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen haben nur geringe personelle Ressourcen, weil die Krankheit und deren Bewältigung schon so viel Kraft kostet, dass daneben nur sehr wenig Zeit für den Aufbau der Selbsthilfeorganisation übrig bleibt. Um den Gruppen zu ermöglichen, sich auf ihre Hauptanliegen zu konzentrieren, will die ACHSE sie bei organisatorischen Fragen beraten, wie z.B. bei der Organisation von Tagungen, bei der Aufstellung eines Wirtschaftsplans oder

bei der Formulierung von Anträgen für finanzielle Unterstützung. Da die ACHSE sich noch in der Aufbauphase befindet, stehen ihr zurzeit leider noch keine Ressourcen für eine umfangreiche Beratung zur Verfügung.

Eine Stimme schaffen: Interessen in Politik und Gesundheitswesen vertreten

Gerade die Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind bislang noch unzureichend gegenüber den Entscheidungsträgern in Politik und gesetzlicher Krankenversicherung vertreten. Durch eine kontinuierliche und zielgerichtete Lobbyarbeit will die ACHSE frühzeitig sowohl Anregungen zu laufenden Gesetzesvorhaben einbringen als auch auf erforderliche Verbesserungen der Gesetzeslage hinweisen.

Die Beteiligung von Patienten an gesundheitspolitischen Entwicklungen ist nur möglich über intensive Mitarbeit in den verschiedenen Gremien. In der ACHSE werden die besonderen Bedürfnisse auch kleinster Gruppen erkannt und erfasst. Unter anderem über die Mitarbeit im Gemeinsamen Bundesausschuss und den Unterausschüssen werden die Anliegen in die entsprechende gesundheitspolitische Entwicklung eingebracht. Hier baut die ACHSE auf die jahrelange Erfahrung der BAGH.

Dies gilt nicht zuletzt auch für die Europäische Ebene, wo die ACHSE als Nationale Allianz im Europäischen Zusammenschluss der „European Organisation for rare diseases“ (EURORDIS, www.eurordis.org) zusammen mit den anderen Allianzen in Europa für eine Verbesserung der Situation wichtige Arbeit leistet. Vor allem die Entscheidungen über die Zulassung von Medikamenten werden immer mehr auf die Europäische Ebene verlagert. Hier ist es besonders wichtig, dass über die ACHSE die Interessen auch kleiner Gruppen vertreten werden können.

Wissen verbreiten: Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen

Gerade bei seltenen Erkrankungen ist es von Bedeutung, dass der Erfahrungsschatz der Ärzte, Patienten und Wissenschaftler wirksam in die medizinische Versorgung eingebracht und für Patienten verständlich und aktuell dargestellt wird. Dies kann Hinweise zur Diagnostik, Behandlung und Prävention ebenso beinhalten wie z.B. zum Krankheitsverlauf und zur Krankheitsbewältigung. In einem gemeinsamen Projekt der ACHSE und des Kindernetzwerks werden existierende strukturierte Krankheitsbeschreibungen vergleichend analysiert und hieraus Kriterien für patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen entwickelt, für deren Anwendung sich die ACHSE einsetzt.

Forschung für Fortschritte: Hilfs- und Forschungsprojekte der Mitgliedsorganisationen unterstützen

Die ACHSE ist dem Prinzip der Subsidiarität verpflichtet. Dies bedeutet: Sie will die Mitgliedsorganisationen befähigen, eigene Hilfs- und Forschungsprojekte zu realisieren. Durch gezielte Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising will die ACHSE die Finanzierung von Hilfs- und Forschungsprojekten der Mitgliedsorganisationen erleichtern.

SELTENE ERKRANKUNGEN

Eine Seltene Erkrankung ist eine Erkrankung, die nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betrifft. Eine Seltene Erkrankung ist meistens schwer diagnostizierbar, ist in 80 % der Fälle genetischen Ursprungs und betrifft vor allem Kinder und Jugendliche, aber auch immer mehr Erwachsene. Der überwiegende Teil der Seltenen Erkrankungen ist bis heute unheilbar und mit schwersten Beeinträchtigungen des Lebens der Betroffenen und ihrer Familien verbunden. Es gibt, wenn überhaupt, nur wenige Spezialisten oder Spezialambulanzen, und oft sind keine wirksamen Therapien vorhanden, weil bezüglich Seltener

Erkrankungen nur sehr wenig geforscht wird. In Deutschland sind wahrscheinlich mehr als vier Millionen Menschen von ungefähr 5.000 Seltenen Erkrankungen betroffen. Dies bedeutet, dass es je Seltene Erkrankung zwischen einem und 40.000 Betroffene in Deutschland gibt.

Diagnosestellung

Die große Mehrzahl der Ärzte sieht eine bestimmte Seltene Erkrankung häufig nur einmal – wenn überhaupt - während ihres Berufslebens. Es dauert deshalb oft lange und erst nachdem viele unterschiedliche Ärzte besucht worden sind, bis die Patienten eine Diagnose erhalten. Manche Patienten erhalten nie eine richtige Diagnose, entweder weil die Krankheit noch nicht bekannt ist oder weil die Diagnose erst nach dem Tod gestellt wird. Es fehlen die richtigen Diagnoseverfahren oder sie sind unter den Ärzten noch nicht bekannt.

Spezialisierte Ärzte gibt es nicht oder sind schwer zu finden

Es gibt vier bis fünf Tausend Seltene Erkrankungen. Je Krankheit gibt es immer nur wenige Patienten, bei einigen sogar nur 10 oder 20 in ganz Deutschland. Deswegen sind zwangsläufig wenige Ärzte auf die unterschiedlichen Erkrankungen spezialisiert, wenn überhaupt. Es kann gut sein, dass ein Spezialist nur im Ausland zu finden ist. Selbst wenn eine Diagnose feststeht, sind noch viele Hürden zu nehmen bis mit einer Therapie – wenn es die denn gibt – begonnen werden kann.

Fehlende Behandlungsmöglichkeiten

Mangels „Markt“ sind die meisten Seltenen Erkrankungen für die kommerzielle Arzneimittel- und Therapieentwicklung nur sehr eingeschränkt und nur unter bestimmten Bedingungen interessant. Gerade in Deutschland ist auch die öffentliche Förderung leider noch nicht ausreichend.

BEISPIELE:
MITGLIEDER DER ACHSE



Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V.

Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V. vertritt seit 1988 in der Bundesrepublik Deutschland die Interessen der Menschen mit Wachstumsstörungen. Daraus ergeben sich folgende Aufgaben: Information, Aufklärung, Zusammenarbeit mit Medizinern, Psychologen, Institutionen und Behörden. Gut 100.000 Bundesbürger sind von Kleinwuchs betroffen, d.h. sie sind oder werden als Erwachsene zwischen 70 cm und 150 cm groß. Als Durchschnittsgröße gilt in der Bundesrepublik Deutschland für Männer 180 cm und für Frauen 170 cm. Die Ursachen von Wachstumsstörungen sind sehr vielfältig. Es gibt weit über 100 Kleinwuchsformen. In unseren Veröffentlichungen beschreiben wir viele Formen und deren Auswirkungen.

Der Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V. bemüht sich seit 1988 um die psychosoziale Stärkung kleinwüchsiger Menschen, um ihre Integration in die Gesellschaft und um Abbau noch vorhandener Vorurteile. Die Körpergröße ist in unserer Gesellschaft auch heute noch ein wichtiges Kriterium bei der Einschätzung eines Menschen. Beruflicher Erfolg wird immer noch von der Körpergröße eines Menschen abhängig gemacht. Bei nur wenigen Formen des Kleinwuchses ist eine Behandlung mit Wachstumshormon erfolgreich; einige kleinwüchsige Menschen lassen sich im Jugend- oder Erwachsenenalter operativ verlängern. Beides ist ohne fachliche Beratung nicht zu empfehlen.

Ohne Hilfe sind Türgriffe, Lichtschalter, Treppen, Geldautomaten, Schalter, Fenstergriffe, Waschbecken, Fußgängerampeln, Telefonzellen, öffentliche Verkehrsmittel und dergleichen oft für die Betroffenen nicht erreichbar oder benutzbar.

Konkrete Hilfe in allen sozialen Bereichen ist deshalb notwendig, um Betroffene und ihre Familien nach innen und außen zu stärken: Kleinwüchsige wollen und können gleichberechtigte Partner in der Gesellschaft sein, die Gesellschaft muss dies nur annehmen. Im sozialen Netz staatlicher, privater und institutioneller Hilfen gibt es Lücken, die nur von

Kleinwuchs Betroffene und ihre Angehörigen selbst schließen können, durch Engagement und Kompetenz. Wir wollen die Abkehr von der "übertriebenen Fürsorge" hin zur individuellen Selbstbestimmung und Freiheit.

Dies ist nur durch Selbsthilfe und Hilfe zur Selbsthilfe zu erreichen.

Aufgabenfelder des BKMF e.V.: Der BKMF e.V. vertritt die Interessen kleinwüchsiger Menschen und deren Angehörigen.

Dies bedeutet:

- Information, Beratung und Förderung der kleinwüchsigen Menschen und ihrer Familien
- Stärkung der Familien: Hilfe bei der Bewältigung der Diagnose, Unterstützung der Eltern, ihre Kinder anzunehmen, wie sie sind etc.
- Sicherung einer bestmöglichen medizinischen und therapeutischen Versorgung von kleinwüchsigen Menschen: Zusammenarbeit mit den Deutschen Wachstumszentren, Universitäts- und Fachkliniken, Psychologen, Therapeuten etc.
- Integration in Kindergarten, Schule, Beruf und damit in die Gesellschaft - Berufsorientierte Beratung in Kooperation mit arbeitsmarktpolitischen Institutionen
- Beratung und Unterstützung bei sozialrechtlichen Belangen, z.B. Schwerbehindertenausweis, Pflegegeld, steuerlichen Vergünstigungen
- Hilfsmittelberatung
- Mitgliederbetreuung
- Öffentlichkeitsarbeit
- Forschung im Bereich seltener Skeletterkrankungen

Unsere Ziele sind Selbsthilfe und Hilfe zur Selbsthilfe. Diese findet in Form von Einzelberatungen für Betroffene und deren Angehörige statt. Des Weiteren bieten wir Gruppenseminaren, Landesverbandsseminaren und bundesweiten Kleinwuchsforen unter wissenschaftlicher Leitung an. Ein Schwerpunkt liegt auf der Kinder- und Jugendarbeit.

Regelmäßige Publikationen, wie beispielsweise unsere Zeitschrift „betrifft kleinwuchs“, diverse Informationshefte zu unterschiedlichen Kleinwuchsformen, Ausstellungen und Fachliteratur, unterstützen diese Aufgabe.

Seit 1990 wird diese Arbeit durch die Beratungs- und Geschäftsstelle des Bundesverbandes Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e. V. in Bremen auf hauptamtlicher Ebene erfolgreich unterstützt. An einem Modellarbeitsplatz für kleinwüchsige Menschen in der Beratungs- und Geschäftsstelle arbeitet eine kleinwüchsige Frau. Sie bringt ihre Kompetenz als Betroffene ein. Die unterstützende Tätigkeit eines wissenschaftlichen Beirats, dem namhafte Fachleute aus Medizin, Psychologie und Pädagogik angehören, ermöglicht eine fachlich qualifizierte Beratung.

Zusätzlich wird seit 2003 unsere Arbeit durch drei weitere hauptamtliche Mitarbeiter verstärkt, so dass eine zunehmende fachliche Kompetenz in der Selbsthilfe erreicht wird.

Betroffene: ca. 100.000

Ansprechpartner: Karl-Heinz Klingebiel (Geschäftsführer), Ruzena Klingebiel (Kinder / Familienberatung), Thorben Walt

Kontaktdaten: Hillmannplatz 6, 28195 Bremen
Telefon: 04 21 / 50 21 22
Fax: 04 21 / 50 57 52

Sprechzeiten: Mo, Di und Mi: 09.00 – 12.30 Uhr und 14.00 – 16.00 Uhr,
Do 14.00 – 19.00 Uhr, Fr 09.00 – 12.30 Uhr

Internet: www.bkmf.de

Email: info@bkmf.de



Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. (DGM)

Beschreibung: Zur Entstehung

Die Mehrzahl der über 800 neuromuskulären Krankheiten sind erblich bedingt und bis heute unheilbar. Sie beeinträchtigen das Leben der rund 100.000 Betroffenen mitunter schon im Kindesalter erheblich. Durch den Muskelschwund werden sie in ihrer Bewegungsfähigkeit drastisch eingeschränkt. Je nach Krankheitsbild ist auch mit einer stark verkürzten Lebenserwartung zu rechnen. Zu einer hohen psychischen Belastung kommt die oft langwierige Auseinandersetzung mit Krankenkassen und anderen Kostenträgern.

Seit nunmehr 40 Jahren setzt sich die DGM für die Forschungsförderung auf dem Gebiet der Muskelkrankheiten und für die umfassende Beratung der Betroffenen sowie die Aufklärung über Therapiemöglichkeiten ein. Ca. 7.500 Mitglieder, darunter 250 ehrenamtliche Kontaktpersonen, organisieren sich in den 16 ebenfalls rein ehrenamtlich geführten Landesverbänden.

Der Auftrag

Forschungsförderung

Forschung ist eine Form der Selbsthilfe, die in der DGM von den betroffenen Mitgliedern initiiert, getragen und durch Mitgliedsbeiträge und Spenden finanziert wird. Das Interesse der Wissenschaftler, neuromuskuläre Erkrankungen zu beforschen, wird u.A. durch die Vergabe verschiedener Forschungspreise geweckt. Mit der selben Zielsetzung richtet der mit hoch qualifizierten Wissenschaftlern besetzte Beirat der DGM alle zwei Jahre einen wissenschaftlichen Kongress aus.

Aufklärung, Beratung und Information

Das Beratungsangebot für Muskelkranke und ihre Angehörigen reicht von medizinischer über rechtliche und psychosoziale Beratung bis hin zur Hilfsmittelberatung. Krankheitsspezifische Patientenrundbriefe werden als Möglichkeit des Erfahrungsaustauschs gern genutzt. Weitere Gelegenheiten zur Information und zum Austausch bieten Veranstaltungen.

gen für die unterschiedlichen Krankheitsformen. Da die Mehrzahl der niedergelassenen Ärzte wegen der relativen Seltenheit der Muskelerkrankungen wenig Erfahrungen auf diesem Gebiet sammeln kann, leistet die DGM hier wichtige Aufklärungsarbeit. Je früher eine richtige Diagnose erfolgt, desto mehr kann für die Lebensqualität der Betroffenen getan werden. Eine große Reihe von Merkblättern und Broschüren zur - größtenteils kostenlosen - Abgabe an Betroffene, Angehörige und Fachpersonen ergänzt das Beratungsangebot. Die Zeitschrift für die Mitglieder, der „Muskelreport“, erscheint vierteljährlich.

Barrierefreies Probewohnen mit Hilfsmittelberatung Dem 1999 eröffneten Hilfsmittelberatungszentrum der DGM sind zwei vollständig barrierefrei eingerichtete Wohnungen angegliedert. Muskelkranke wie auch andere körperlich Behinderte und ihre Familien können dort ein paar Tage „Probewohnen“.

Politische Vertretung

U.A. aufgrund der gravierenden Einschnitte, welche Muskelkranke durch die Neuerungen im Sozialsystem hinnehmen müssen, gehört seit 2004 die politische Interessensvertretung muskelkranker Menschen zu den Aufgaben der DGM.

Betroffene: ca. 100.000 Menschen

Ansprechpartner:

Anne Kreiling ,1. Vorsitzende
Horst Ganter, Bundesgeschäftsführer

Kontaktdaten:

Im Moos 4, 79112 Freiburg
Telefon: 076 65 / 94 47 – 0
Telefax: 076 65 / 94 47 – 20

Sprechzeiten:

Internet: www.dgm.org

Email: info@dgm.org



Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS) e.V.

Beschreibung: den Weg gemeinsam gehen

Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V. ist eine gemeinnützige Selbsthilfegruppe, zu deren Mitgliedern nicht nur Betroffene und Familien, sondern auch Ärzte und Wissenschaftler zählen. Aus dieser Besonderheit ergibt sich ein intensiver Kontakt zwischen Ärzten und Patienten und damit auch ein direkter Informationsaustausch. Ärzte und Wissenschaftler bekommen von den Patienten ein direktes Feed-back bezüglich der Therapien und Medikamente. Die Patienten und deren Familien werden über aktuelle Studien und neue Therapieansätze unterrichtet.

Da Mukopolysaccharidosen bislang unheilbar sind und teilweise dramatische Krankheitsverläufe zeigen, ist eines der Hauptziele der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen die Förderung von Forschungsprojekten durch Einwerbung von Spendengeldern. **„MPS soll heilbar werden!“** Bis dies der Fall ist, möchte die Gesellschaft Betroffene und ihre Familien beraten, betreuen, stärken und vor allem informieren mit aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen beziehungsweise Behandlungsmöglichkeiten. Daneben sollen medizinische und therapeutische Hilfeleistungen durch Fachpersonal und entsprechende Institutionen unterstützt sowie das öffentliche Gesundheitswesen gefördert werden. Nicht nur die betroffenen Familien, auch die Öffentlichkeit soll informiert werden, um mehr Verständnis in der Bevölkerung zu erlangen.

Was sind Mukopolysaccharidosen?

Unter einer Mukopolysaccharidose, abgekürzt MPS, versteht man eine Stoffwechselkrankheit, bei welcher der Abbau der Mukopolysaccharide gestört ist. Mukopolysaccharide sind unter anderem Bestandteile des Bindegewebes. Sie sind wichtig für den Aufbau und die Funktion von Sehnen, Knorpeln und Gelenken, spielen aber auch eine entscheidende Rolle für die Funktion von Organen wie Herz oder Gehirn. Chemisch werden die Mukopolysaccharide als lange Ketten von Zuckermolekülen definiert. Im gesunden Stoffwechsel findet in den Lysosomen (Bestandteil der Körperzelle) ein ständiger Auf- und Abbau dieser langen Zuckerketten statt. Diese Aufgabe wird mit bestimmten Enzymen bewältigt, die die Mukopolysaccharide in einer festgelegten Reihenfolge zerlegen. Ist eines dieser Enzyme defekt, so ist der gesamte Abbau gestört. Es ge-

langen aber ständig neue Mukopolysaccharide in die Lysosomen und werden dort abgelagert. In Folge dessen dehnen sich die Lysosomen aus und schädigen die übrigen Zellbestandteile. Die Speicherung der Mukopolysaccharide führt beispielsweise zur Vergrößerung der Leber und Milz und zur Verdickung der Haut. Zudem werden vermehrt Mukopolysaccharide im Urin ausgeschieden.

Betroffene: ca. 1000

Ansprechpartner: Thomas Baum, Brigitte Baum, Carmen Kunkel

Kontakt Daten: Rupert-Mayer-Str. 13 63741 Aschaffenburg

Sprechzeiten: Montags bis Freitags von 8:30 bis 16:30 Uhr

Internet: www.mps-ev.de, **Email:** info@mps-ev.de



Hoffnungsbaum e.V. –

Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA

Beschreibung:

Hoffnungsbaum e.V. - Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA (vormals Hallervorden-Spatz-Syndrom) stellt sich vor: *„Selbst die längste Reise beginnt mit einem kleinen Schritt“.*

Als wir Hoffnungsbaum e.V. im November 2002 gegründet haben, waren wir drei betroffene Familien. Mittlerweile sind wir 9 Familien im Verein, zu weiteren bestehen Kontakte. Unsere Vereinsziele sind: Ideelle, finanzielle und organisatorische Förderung der Forschung – Verbreitung von Informationen über NBIA – Verbesserte Diagnostik – ein Kompetenzzentrum mit NBIA-Spezialisten in Deutschland – Gut informierte Betroffene und Angehörige als mündige Partner der Ärzte – Förderung von Erfahrungsaustausch und menschlichem Beistand betroffener Familien untereinander – Kooperation mit anderen Organisationen.

Obwohl wir eine extrem kleine Selbsthilfegruppe sind, konnten wir schon viel erreichen. Neben zahlreichen Einzel-Aktivitäten gab es für unseren Verein folgende Meilensteine: erstens die Einrichtung unserer eigenen Website www.hoffnungsbaum.de, zweitens Veröffentlichungen über NBIA in den bundesweiten Publikationen „Kinderärztliche Praxis“ und „Ärzte-Zeitung“ sowie drittens unsere erste Familienkonferenz in 2004, die betroffene Familien und Wissenschaftler zusammen brachte und es beiden Seiten ermöglichte, voneinander viel Neues über NBIA zu erfahren.

Ein zentrales Anliegen aller Familien war auf diesem Treffen auch die Begegnung miteinander. Bedingt durch die Seltenheit unserer Krankheit ist ein persönlicher Erfahrungsaustausch schwierig, aber für uns besonders wichtig. Denn egal, wo wir mit unseren kranken Kindern und ihrer ungewöhnlichen Symptomatik hinkommen: wir sind überall Exoten - sei es bei Ärzten, Therapeuten, bei der Hilfsmittelversorgung, in der Schule usw. Jede Information kann wichtig sein, um unseren Kindern zu helfen. NBIA ist nicht nur unheilbar, sondern größtenteils auch fast unbehandel-

bar. Es gibt kaum wirksame Therapien, um auch nur die Symptome zu lindern.

Deshalb ist ein zentrales Thema unseres Vereins auch die Förderung der medizinischen Forschung an NBIA. Und dies markiert unseren vierten Meilenstein seit Vereinsgründung; denn mit einem größeren Betrag konnten wir im Herbst 2004 den Forschungsfonds unserer amerikanischen Partnerorganisation NBIA Disorders Association auffüllen, um dabei zu helfen, das nächste Forschungsstipendium zu sichern.

Internationale Kooperation wird angesichts der Seltenheit von NBIA eine unabdingbare Voraussetzung dafür sein, unser langfristiges Ziel einmal zu erreichen: die Krankheit heilen zu können.

Was ist NBIA?

NBIA (=Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation / Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn), auch bekannt als Hallervorden-Spatz-Syndrom, ist eine unheilbare erblich bedingte neurologische Krankheit, die überwiegend Kinder und Jugendliche betrifft. Abnorme Eisenmengen lagern sich bei den Betroffenen in den Basalganglien ab, also dort, wo im Gehirn Bewegungen und Muskelspannung gesteuert werden. Bei etwa der Hälfte aller NBIA-Patienten sind diese Eisenablagerungen Folge einer Stoffwechselstörung, die durch Mutationen im Gen PANK2 auf Chromosom 20 ausgelöst wird und auch die Funktion der Mitochondrien beeinträchtigt. Diese häufigste Form von NBIA heißt Pantothen-Kinase Assoziierte Neurodegeneration (PKAN) und geht stets einher mit dem sog. Tigerauge-Zeichen im MRT. Für die anderen Erkrankungsfälle sind die genauen genetischen Ursachen noch unbekannt.

NBIA beginnt schleichend, oft mit Verhaltensauffälligkeiten, Zehenspitzenzengang, Stürzen und Sprechstörungen und führt zum allmählichen Verlust der Bewegungskontrolle bis hin zur Rollstuhlpflichtigkeit. Am Ende steht die völlige Bewegungsunfähigkeit. Die Patienten können schließlich nicht mehr sprechen und schlucken und bekommen Probleme mit der Atmung.

Hauptsymptom ist die Dystonie, bei der die Muskelspannung erhöht ist und schmerzhaft Krämpfe auftreten können. Spastik, Dysarthrie, Chorea, Chorea, die Augenkrankheit Retinitis Pigmentosa mit Nachtblindheit und Tunnelsicht und zum Teil auch Demenz kommen vielfach hinzu. Bricht NBIA im Erwachsenen-Alter aus, können Psychosen und Parkinson-Symptome stärker ausgeprägt sein. Grundsätzlich gilt: Je früher der Ausbruch, desto schwerer ist der Verlauf.

Betroffene: Weltweit ca. 1000-2000 Fälle, in Deutschland ca. 20 Fälle
(vermutlich hohe Dunkelziffer)

Ansprechpartner:

Angelika Klucken und Ursula Zell-Reichardt

Kontaktdaten:

Hardenberger Str. 73

42549 Velbert

Tel.: 02051/68075

Sprechzeiten:

Internet: www.hoffnungsbaum.de

Email: hoffnungsbaum@aol.com

Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.

Beschreibung: In Deutschland leiden ca. 30.000-40.000 Menschen unter der kaum bekannten Krankheit, die vor allem Frauen trifft. Beim Lupus richtet sich das Immunsystem fälschlicher Weise gegen den eigenen Körper und zerstört ihn. Typisch ist eine schmetterlingsförmige Hautrötung auf Nase und Wangen, die der Krankheit auch den Namen "Schmetterlingsflechte" verliehen hat, die jedoch nur in etwa der Hälfte der Fälle auftritt. Den meisten PatientInnen sieht man die Krankheit nicht an.

Lupus-PatientInnen sind oft müde und abgespannt, haben häufig eine leicht erhöhte Körpertemperatur, unerklärlicher Gewichtsverlust, diffusen Haarausfall und Lymphdrüsenanschwellungen; manchmal kommen Sonnen- oder Kälteempfindlichkeit oder Allergien hinzu. Bisher ist Lupus nicht heilbar. Doch wenn die Erkrankung früh erkannt und richtig behandelt wird, ist für die meisten eine normale Lebenserwartung zu erwarten.

Diagnose und Therapie

Der Lupus wird aufgrund seiner vielen Symptome häufig nicht rechtzeitig erkannt, aber die Früherkennung kann die Organschädigung (Nieren, Herz, Nervensystem) verhindern. Es kann zu einem Schlaganfall kommen oder die Nieren werden so geschädigt, dass eine Dialysebehandlung notwendig wird. Einige dieser PatientInnen sterben sogar heute noch innerhalb kurzer Zeit. Die Lebensqualität der Lupus-PatientInnen wird durch den schubweisen Verlauf beeinträchtigt und kann sich jederzeit verschlechtern. Die Therapie wird für jeden Betroffenen individuell angepasst. Besonders in den ersten Jahren der Erkrankung müssen sie engmaschig überwacht werden.

Aufgaben und Ziele

Die bundesweite Selbsthilfegemeinschaft befasst sich mit den Erkrankten und dem Krankheitsbild des Lupus erythematodes (LE). Ziel ist die Hilfe zur Selbsthilfe von Menschen, die an LE oder ähnlichen Erkrankungen leiden. Dazu zählen folgende Arbeitsschwerpunkte:

Vorträge, Workshops und Seminare

Regelmäßig halten Mediziner und andere Fachleute innerhalb von Gruppentreffen oder Workshops Referate über die Aspekte der Krankheit. Für besondere Gruppen (z.B. erkrankte Männer, Jugendliche und GruppenleiterInnen) führen wir regelmäßig Seminare zu deren besonderen Anliegen bzw. der Fortbildung durch.

Regionalgruppen vor Ort

In allen Bundesländern existieren Regionalgruppen. Diese ermöglichen ortsbezogene Kontakte und dienen vorrangig dem Erfahrungsaustausch.

Informationsmaterial

Alle 3 Monate erhalten alle Mitglieder sowie Förderer und mitarbeitende Ärzte unsere vereinseigene Zeitschrift „Schmetterling“. Fachärzte aus dem gesamten Bundesgebiet beteiligen sich mit Artikeln an dieser Zeitschrift.

Beratung und Hilfe

Telefonische und schriftliche Beratung erfolgt über die bundesweite Geschäftsstelle in Wuppertal und die RegionalgruppenleiterInnen. Wir helfen bei der Suche nach geeigneten Fachärzten, Krankenhäusern und Reha-Einrichtungen und beraten in sozialrechtlichen Fragen, z.B. Versorgungsamt oder Renten.

Patientenschulung

In Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie fördern wir die Entwicklung und Durchführung einer Patientenschulung für Lupus erythematodes PatientInnen auf wissenschaftlicher Grundlage.

Wissenschaftliche Forschung

Wir initiieren, fördern und beteiligen uns an umfassenden wissenschaftlichen Studien zur Erforschung der Ursachen und aller anderen Fragen rund um den Lupus erythematodes.

Wer erfüllt diese Aufgaben?

Schirmherrin des Vereins ist Karin Clement, die Ehefrau des Bundesministers für Wirtschaft und Arbeit Wolfgang Clement. Ihre Hauptanliegen sind die Öffentlichkeitsarbeit und die Spendeneinwerbung. Dem Vor-

stand gehören 8 Personen an, darunter 2 Fachärzte, die uns in allen medizinischen Fragen unterstützen. Die RegionalgruppenleiterInnen organisieren die Treffen, Beratung und Betreuung vor Ort. Auf internationaler Ebene stehen wir mit zahlreichen Selbsthilfeorganisationen im Kontakt und sind dank der Informationen von Ärzten auf nationaler und internationaler Ebene über den aktuellen Stand der Forschung informiert.

Betroffene: ca. 30.000-40.000 Menschen

Ansprechpartner:

Borgi Winkler-Rohlfing

Kontaktdaten:

Döppersberg 20, 42103 Wuppertal

Tel.: 0202 / 496 87 97

Fax: 0202 / 496 87 98

Sprechzeiten: Mo.- Fr. 8.30 – 12-30 Uhr

Internet: www.lupus.rheumanet.org

Email: lupus@rheumanet.org



Mukoviszidose e.V.

Beschreibung der Krankheit bzw. des Syndroms

Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF) ist die am häufigsten vererbte Stoffwechselkrankheit in Deutschland. Hier leiden ungefähr 8.000 Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene an der unheilbaren Krankheit. Fünf Prozent der Bevölkerung, also rund vier Millionen Menschen, sind Merkmalsträger, ohne es zu wissen. Jedes Jahr werden etwa 300 Kinder mit Mukoviszidose geboren. Ungefähr jedes Dritte erreicht das Erwachsenenalter.

Die Ursache für Mukoviszidose ist ein Fehler im Erbgut. Mittlerweile sind über 1 000 Mutationen des Gens bekannt. Sie führen dazu, dass ein zäher Schleim eine Reihe lebens-wichtiger Organe verstopft, vor allem die Lunge, die Bauchspeicheldrüse, die Leber und den Darm.

Der Verdacht auf Mukoviszidose besteht, wenn ein Kind ständig an Husten leidet und bereits im Säuglingsalter an Lungenentzündung erkrankt. Weitere Merkmale sind starkes Untergewicht und Verdauungsprobleme. Eine erste Diagnose liefert der „Schweißtest“: Der Schweiß des Mukoviszidose-Patienten ist besonders salzhaltig.

Mukoviszidose-Patienten müssen ihr ganzes Leben lang Medikamente einnehmen: Antibiotika, Enzyme der Bauchspeicheldrüse und schleimverflüssigende Wirkstoffe. Sie müssen regelmäßig inhalieren und täglich spezielle Atemtherapien und krankengymnastische Übungen durchführen, um den zähen Schleim in den Atmungsorganen zu lockern und zu entfernen. Je früher Mukoviszidose erkannt wird, desto größer sind die Aussichten, die schlimmsten Folgen zu verhindern oder wenigstens hinauszuzögern. Leider ist jeder Dritte, der an Mukoviszidose stirbt noch ein Kind oder Jugendlicher. Der Mukoviszidose e.V. kämpft dafür, dass kein Kind mehr an Mukoviszidose sterben muss und erwachsene Betroffene eine Chance erhalten.

Beschreibung des Vereins bzw. dessen Arbeit

Der Mukoviszidose e. V. ist der Anwalt der von Mukoviszidose Betroffenen. In ihm haben sich erwachsene Betroffene, Eltern, ärztliche und nicht-ärztliche Therapeuten zusammengeschlossen. Der Verband verfolgt zwei Ziele: den Betroffenen helfen, ihr Leben mit Mukoviszidose

besser bewältigen zu können und Schritt für Schritt eine Heilung der Krankheit durch die Entwicklung geeigneter Therapien zu ermöglichen. Um das zu erreichen, geben wir Hilfe zur Selbsthilfe, unterstützen die stetige Verbesserung der Therapien, fördern die gezielte Forschung und informieren die Öffentlichkeit.

Um bundesweit vor Ort Hilfe anbieten zu können, gibt es über 60 regionale Selbsthilfegruppen und Vereine.

Die Mitgliederzeitschrift "muko.info" berichtet viermal im Jahr über aktuelle Entwicklungen in Forschung und Therapie, über veränderte gesetzliche Regelungen, die Verbandsarbeit und die Arbeit der Regionalgruppen.

Betroffene: ca. 8000

Ansprechpartner:

Dr. Andreas Reimann (Geschäftsführer)

Kontaktdaten:

In den Dauen 6, 53117 Bonn

Tel.: 0228 / 987800

Fax.: 0228 / 9878077

Sprechzeiten:

Internet: www.muko.info

Email: info@muko.info