



## ACHSE Aktuell – Mai 2015

Liebe ACHSE-Mitglieder, liebe Freunde der ACHSE, das Jahr 2015 ist schon reich an vielen interessanten ACHSE-Veranstaltungen: Der Tag der Seltenen Erkrankungen war wie immer ein voller Erfolg. Von Aachen über Dessau und Münster bis Ulm – in 18



deutschen Städten gaben Mitglieder der ACHSE-Mitgliedsorganisationen mit wunderbaren Aktionen den Seltenen eine Stimme. Gern erinnere ich mich auch an das allererste ACHSE-Webinar im März, das Ihre rege Beteiligung fand und sehr positiv aufgenommen wurde. Über Ihre wichtigen Anregungen zum „se-atlas“ freuen wir uns ebenso. Gleichzeitig möchten wir Sie noch einmal beherzt dazu aufrufen, sich mit Ihrer Selbsthilfeorganisation zu registrieren und Versorgungseinrichtungen einzutragen. Der

„se-atlas“ lebt von Ihren Informationen. Sie wissen, ein wichtiges ACHSE-Anliegen ist die politische Arbeit. Lesen Sie hier eine Zusammenfassung der ACHSE-Stellungnahme zum geplanten Versorgungsstärkungsgesetz in der gesetzlichen Krankenversicherung. Zudem berichten wir Ihnen vom Parlamentarischen Abend und von unserem Treffen mit dem Patientenbeauftragten der Bundesregierung, Karl-Josef Laumann. Ich wünsche Ihnen nun eine aufschlussreiche Lektüre. Und vergessen Sie nicht: Nach der ACHSE Aktuell ist vor der ACHSE Aktuell. Wir freuen uns wie immer auf Ihre Anregungen und neuen Beiträge.

Herzlich  
Ihr Dr. Andreas Reimann



P.S. Folgen Sie uns schon auf Facebook?

### ACHSE auf Achse - kommende Termine 2015

**06.06.2015:** DRK Kliniken Mitte „Tag der offenen Tür“ (Hartmut Fels, Marina Krüger stellen ACHSE vor)

**08.06.2015:** Gespräch: „Umsetzung Nationaler Aktionsplan“ mit Bundesminister Hermann Gröhe (ACHSE-Vertreter: Dr. Andreas Reimann, Dr. Jörg Richstein, Mirjam Mann)

**09.06.2015:** ACHSE Unternehmensforum (mit Dr. Andreas Reimann, Dr. Jörg Richstein, Anja Klinner, Dr. Willibert Strunz, Mirjam Mann, Dr. Christine Mundlos)

**10.06.2015:** Treffen ACHSE-Freunde (mit Dr. Andreas Reimann)

**18.-19.06.2015:** Pfizer „Patientendialog“ (mit Lisa Biehl)

**25.06.2015:** DGKJ-Kolloquium: Entwicklung der Pädiatrischen Bereiche des ZSE in Berlin (Vortrag von Dr. Andreas Reimann)

**14.-17.10.2015:** Reha Care in Düsseldorf (ACHSE-Stand mit Hartmut Fels)

**03.11.2015:** NAMSE Steuerungsgruppe

**13.-14.11.2015:** Mitgliederversammlung/ Fachtagung (mit dem ACHSE-Vorstand)



### Rare Disease Day®

wurde vor 8 Jahren von EURORDIS, dem europäischen Zusammenschluss von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, dem auch ACHSE angehört, ins Leben gerufen. Er wird seitdem jedes Jahr am letzten Tag im Februar begangen, im Schaltjahr am seltenen 29. Februar. Er ist zu einer weltweiten Bewegung geworden, an der sich heute über 90 Länder beteiligen. Der Tag der Seltenen Erkrankungen wächst auch in

### Tag der Seltenen Erkrankungen 2015

Der Rare Disease Day – der Tag der Seltenen Erkrankungen –

Deutschland von Jahr zu Jahr, weil sich immer mehr ACHSE-Mitgliedsvereine, andere Selbsthilfevereine, einzelne Betroffene, Institutionen, Ärzte, Wissenschaftler, Politiker, Prominente u.v.m. engagieren. In diesem Jahr stand der Tag der Seltenen Erkrankungen unter dem Motto „Tag für Tag, Hand in Hand“. In 18 deutschen Städten fanden Aktionen statt. Wir möchten Ihnen hier einen Überblick geben. Ausführlichere Informationen und Fotos finden Sie auf unserer Internetseite [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) oder auf unserer Facebook-Seite. Wir möchten unseren

Rückblick mit dem Aufruf verbinden, schon jetzt an den Tag der Seltenen Erkrankungen 2016 zu denken! Wenn es in Ihrer Region bereits geplante Aktionen gibt, empfiehlt es sich, sich anzuschließen. So können Sie Kräfte bündeln und Know-how nutzen. Gibt es in Ihrer Wohngegend noch keine Aktion, ermutigen wir Sie, eine eigene zu entwickeln und bieten Ihnen dazu gern unsere logistische Unterstützung an.

### Überblick der Städteaktionen 2015

Zum 2. Mal in **Aachen**, diesmal im gerade gegründeten Zentrum für Seltene Erkrankungen am Uniklinikum Aachen, informierten Selbsthilfvereine und Klinik gemeinsam über Seltene Erkrankungen. Unter dem Motto „Schule meets Klinik“ öffnete das Vivantes Klinikum in **Berlin** Friedrichshain vor allem Schülern die Tür, um sie an Seltene Erkrankungen und das Medizin-Studium heranzuführen. In **Bielefeld** wächst die Gemeinschaft rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen stetig. Bereits zum 6. Mal stellten sich Selbsthilfvereine in der Innenstadt vor. In der Nähe von **Bremen** trafen sich rund 40 Menschen mit ganz unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen erstmalig, um sich kennenzulernen und Pläne für eine Zusammenarbeit für den Tag der Seltenen Erkrankungen 2016 zu schmieden. Im Städtischen Klinikum **Dessau** kamen 33 Selbsthilfeorganisationen, Vereine und Initiativen zusammen, um sich auszutauschen und konkrete Lösungen für eine bessere Versorgung in der Region zu entwickeln. Die Ergebnisse wurden dem Schirmherren Dr. Reiner Haselhoff, Landesvater von Sachsen-Anhalt, übermittelt. Unter dem Motto „Häufiges Symptom – Seltene Krankheit“ versammelten sich rund 100 Menschen aus Selbsthilfe, Medizin und Wissenschaft im Haus der Universität **Düsseldorf**. In **Essen** stellten sich rund 20 Selbsthilfeorganisationen in einem Einkaufszentrum vor. Hier ist der Tag der Seltenen Erkrankungen seit nunmehr 8 Jahren eine feste Größe im Kalenderjahr. Zusätzlich lud das Alfred-Krupp-Krankenhaus zum Infotag zur Seltenen Erkrankung Mo-



Tag der Seltenen Erkrankungen in Flensburg 2015

yamoya ein. Auch **Flensburg** gehört mit seiner Aktion im örtlichen Einkaufszentrum zu den „alten Hasen“ und kann doch jedes Jahr mehr Selbsthilfvereine und Besucher zählen. Das „Orphanet Team Deutschland“ veranstaltete in Kooperation mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Hannover ein Symposium an der Medizinischen Hochschule **Hannover**, bei dem sich auch zahlreiche Selbsthilfvereine vorstellten. Unter der Schirmherrschaft des **Mainzer** Oberbürgermeisters Michael Ebling luden zahlreiche Selbsthilfeorganisationen ins städtische Rathaus ein, um über Seltene Erkrankungen zu informieren. Unter dem Motto „Ich schaff das trotzdem!“ fand in **Münster** ein Gesprächsabend mit persönlichen Geschichten aus dem Alltag von Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen statt. Die Tom Wahlig Stiftung war Organisator und lud zum Austausch ein. Zum ersten Mal trafen sich im rheinischen **Viersen** Selbsthilfvereine, um den Tag der Seltenen Erkrankungen zu begehen. Die Aktion war gleich ein voller Erfolg, sie soll im nächsten Jahr wiederholt werden. In **Würzburg** wurde das Würzburger Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern eröffnet. An dieser Initiative des Universitätsklinikums Würzburg ist auch der Würzburger Arbeitskreis für Seltene Erkrankungen (WAKSE) beteiligt. WAKSE ist ein Zusammenschluss der regionalen Selbsthilfe, der sich im Rahmen des Tages der Seltenen Erkrankungen vor 7 Jahren gegründet hat. In **Ulm** lud ACHSE-Mitglied dsai e.V., in **Garmisch-Partenkirchen** der Mor-

bus Wilson e.V. und in Paulushofen der HSP e.V. zum Tag der Seltenen Erkrankungen ein. Außerdem fanden zahlreiche Einzelaktionen statt, z.B. in **Hamburg** und **Mannheim**, wo Ärzte an die jeweiligen Zentren für Seltene Erkrankungen riefen. Die Bandbreite der Aktionen zeigt, dass der Tag der Seltenen Erkrankungen überall entsprechend der spezifischen lokalen Bedürfnisse, Zielsetzungen und Voraussetzungen genutzt wird, um so das Thema „Seltene Erkrankungen“, ins Bewusstsein der Menschen zu rücken, um Netzwerke aufzubauen und zu vertiefen, um sich auszutauschen und zu informieren.

**NOVITAS BKK**  
EXTRA ANDERS. EXTRA FÜR SIE

Ganz besonders möchten wir uns bei der BKK Novitas bedanken: für die Unterstützung beim Tag der Seltenen 2015 und bei der Umsetzung des Flyers „Selbsthilfe hilft“!

**Tag der Seltenen 2016** – ACHSE unterstützt wie immer jede Veranstaltung z.B. mit Materialien wie Informationen und Luftballons, um den Aktionen einen einheitlichen Rahmen zu geben sowie mit Netzwerk und Know-how! Im Herbst 2015 werden wir zu einem Workshop „Tag der Seltenen Erkrankungen – voneinander/ miteinander lernen“ einladen.

## Eva Luise Köhler Forschungspreis 2015

Was vor einigen Jahren noch ein Pionierprojekt war, ist heute – 8 Jahre nach seiner Initialisierung – ein etablierter Preis: Am 26. Februar 2015 wurde der Eva Luise Köhler Forschungspreis in der Berliner Charité verliehen. Der Preis wird von der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung ausgelobt und in Kooperation mit ACHSE verliehen. Der mit 50.000 Euro dotierte Hauptpreis ging an Prof. Dr. Heymut Omran und sein Team aus

Münster für die Arbeit zu den Ursachen der primären Cilien Dyskinesie, einer seltenen Lungenerkrankung bei Kindern. Erstmals in diesem Jahr wurde ein Anerkennungspreis für Nachwuchswissenschaftler, dotiert mit 15.000 Euro, verliehen: An Dr. Stefan Lobitz von der Charité – Universitätsmedizin Berlin. Gemeinsam mit seinem Team plant er ein Projekt zur frühen Diagnostik einer seltenen angeborenen Bluterkrankung, der Sichelzellanämie.

Die Preisverleihung war sehr prominent besucht, ein Zeichen für die bundesweite Relevanz. Zu den Gästen zählten u.a. Bundespräsident a.D. Prof. Dr. Horst Köhler, Bundesforschungsministerin Prof. Dr. Johanna Wanka und Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe. Beide Minister hielten Grußworte, in denen sie nicht nur die Wichtigkeit des Preises und seine Wirkung auf die



v.l.n.r.: Prof. Dr. Karl Max Einhäupl (Vorstandsvorsitzender Charité), Hermann Gröhe (Bundesminister für Gesundheit), Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich (Vorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung), Anerkennungspreisträger PD Dr. Stephan Lobitz, Hauptpreisträger Prof. Dr. Heymut Omran, Eva Luise Köhler (Schirmherrin ACHSE e.V.), Bundespräsident a.D. Prof. Dr. Horst Köhler, Dr. Andreas Reimann (Vorstandsvorsitzender ACHSE e.V.)

Forschungslandschaft im Bereich der Seltenen Erkrankungen unterstrichen. Auch lobten sie die Selbsthilfe der Seltenen als Motor für eine Verbesserung der Versorgungssituation der Betroffenen.

Die ausgezeichneten Forschungsprojekte können einen ganz entscheidenden Beitrag zur Verbesserung der Gesundheit und der Lebensqualität von betroffenen Kindern und Jugendlichen leisten, denn die im Focus stehenden Erkrankungen sind in Deutschland sehr selten. Eine Lungenerkrankung in Folge einer primären Cilien Dyskinesie kommt bei einem von 20.000 Neugeborenen vor. Von der Sichelzellenanämie betroffen ist einer von 40.000 Menschen – stammend fast ausschließlich aus Afrika und dem Mittelmeerraum. Beide Erkrankungen können ohne zeitnahe Diagnose und effiziente Therapien bereits im Kindesalter tödlich verlaufen.

## **Das geplante Versorgungsstärkungsgesetz in der gesetzlichen Krankenversicherung**

Den besonderen Bedürfnissen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden in den Regelungen und Strukturen des Gesundheitswesens noch nicht ausreichend Rechnung getragen. Der Entwurf eines „Gesetzes zur Stärkung der Versorgung in der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV - VSG)“ beinhaltet einige Maßnahmen, die auch Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu Gute kommen. Mit dem Entwurf wird allerdings noch keine Gesamtstrategie für Menschen mit Seltenen Erkrankungen verfolgt. ACHSE begrüßt einige Punkte des GKV-VSG, vermisst jedoch Aspekte, in denen die Bedarfe der rund 4 Millionen Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung in Deutschland leben ausreichend berücksichtigt werden.

### **ACHSE begrüßt:**

- ...den geplanten schnelleren und sektorenübergreifenden Zugang zu medizinischer Versorgung
- ...das Vorhaben, Innovationen in der Versorgung anzuregen und Versorgungsforschung zu stärken
- ...die Errichtung von medizinischen Behandlungszentren für Erwachsene
- ...eine geplante Stärkung der Hochschulambulanzen in der spezialisierten Versorgung

### **ACHSE fordert:**

- ...den Anspruch auf Zweitmeinung nicht einzuschränken
- ...eine grundlegende Auseinandersetzung mit den Problemen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV), denn die bisherige Reform (2012) ist gescheitert
- ...die explizite Erwähnung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen für einen vereinfachten Zugang zur Behandlung in Hochschulambulanzen
- ...dass auch medizinische Behandlungszentren für „Erwachsene, die wegen Art, Schwere und Komplexi-

tät ihrer chronischen Seltenen Erkrankung auf die Behandlung angewiesen sind“ gemäß § 119c SGB V eingerichtet werden können



### **Stellungnahme zum Referentenentwurf eines Gesetzes zur Reform der Strukturen der Krankenhausversorgung (Krankenhaus-Strukturgesetz - KHSKG)**

Das Eckpunktepapier der Bund-Länder-AG hatte die Hoffnung geweckt, dass eine bessere Vergütung von Zentren, die zwingend notwendigen Netzwerkstrukturen für Seltene Erkrankungen ermöglichen würde. Im Referentenentwurf vom 28.04.2015 wird nun eine bestehende Regelung zu einer Vergütung für die Aufgaben von Zentren (§ 2 Abs. 2 Krankenhausentgeltgesetz), die schon jetzt nicht wesentlich an der Stärkung von Zentren für Seltene Erkrankungen beiträgt, derart mit der Krankenhausplanung der Länder verknüpft, dass eine tatsächliche Verbesserung für das Leben von Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht zu erwarten ist.

ACHSE wünscht sich eine Regelung, die Zuschläge für die Zentren für Seltene Erkrankungen ermöglicht, die aufgrund des NAMSE-Anerkennungsverfahrens als solches anerkannt wurden. Es muss eine Lösung gefunden werden, bei der die einzelnen Zentren ihren Zuschlag nicht individuell verhandeln müssen! Wir erwarten und hoffen, dass der Gesetzesentwurf, der dem Parlament zur Beratung vorgelegt wird, wirkungsvollere Regelungen enthält. Die ausführlichen Stellungnahmen von ACHSE finden Sie auf [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de).

## Informationsaustausch zwischen MDS / MDK, ACHSE, BAG Selbsthilfe und GKV-Spitzenverband

Zu Beginn dieses Jahres trafen sich Vertreter des Medizinischen Dienstes des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen (MDS) mit Vertretern von ACHSE, der BAG Selbsthilfe und dem GKV-Spitzenverband in Essen und tauschten sich über die Aufgaben der Medizinischen Dienste der Krankenversicherungen (MDK) und deren Dachorganisation Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen aus. Im Fokus stand dabei, wie die MDK-Gemeinschaft das Thema Seltene Erkrankungen behandelt. Der Austausch, der im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen als Maßnahmenvorschlag 49 verankert ist ([www.namse.de](http://www.namse.de)) beruht auf mehreren Annahmen. Zum einen wird angenommen, dass es im Zusammenhang mit der konkreten Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen für die MDK-Gemeinschaft besonders herausfordernd ist, die notwendige Expertise vorzuhalten. Zum anderen gab es von Betroffenen und Ärzten im ACHSE-Netzwerk wiederholt Kritik an der Arbeitsweise der „MDKs“, insbesondere, wenn es um Begutachtungen geht.

Der stellvertretende Geschäftsführer der MDS, Herr Dr. Gronemeyer, gab einen kurzen, orientierenden Überblick über Aufgaben, Arbeitsweise und Strukturen der MDK-Gemeinschaft. Im Zusammenhang mit speziellen und komplexen Begutachtungsaufgaben wies er besonders auf die Sozialmedizinische Expertengruppen (SEG) sowie Kompetenz-Centren (KC) hin, die die „MDKs“ bei ihrer Arbeit unterstützen. Auch haben Wissensmanagement und Fortbildungsaktivitäten einen hohen Stellenwert bei den „MDKs“.

Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE e.V., befasste sich in ihrem Vortrag insbesondere mit den Ergebnissen einer ACHSE-internen Befragung. In ihrer Zusammenfassung listete sie die Kritikpunkte der Betroffenen und

Ärzte, die an ACHSE herangetragen worden waren und fasste sie mit daraus resultierenden Fragen zusammen.

Zu den Kritikpunkten gehören z.B.:

- Die Gutachter kennen sich mit den SE nicht genügend aus, die besondere Lebenssituation der Menschen wird nicht berücksichtigt.
- Die Begutachtung findet oft zu unrecht nach Aktenlage statt.
- Die Begutachtungen finden regelmäßig fachfremd statt.
- Immer wieder entsteht der Eindruck, dass Kostensenkung und Kostenkontrolle das wichtigste Ziel der Begutachtung sind.
- Die Kompetenz der behandelnden Ärzte und der Selbsthilfe wird nicht genügend Wert geschätzt.

In den Diskussionen wird deutlich, dass auf beiden Seiten viele Unklarheiten bestehen über Aufgaben, Zuständigkeiten, besondere Problemlagen der „Seltene“ etc. Alle Beteiligten sind sich einig, dass Informationsbedarf besteht und der gemeinsame Austausch fortgesetzt werden soll.

Dabei sollten Fragen beantwortet werden, wie z.B.:

- Wie wird sichergestellt, dass der gewählte Gutachter die für die Erkrankung notwendige Expertise hat?
- Wie ist die Aus- und Fortbildung zum Thema Seltene Erkrankungen organisiert?
- Wie sind die Seltene Erkrankungen in der Struktur der „MDKs“ und des MDS abgebildet?

(Fortsetzung auf Seite 6)

## Informationsaustausch zwischen MDS / MDK, ACHSE, BAG Selbsthilfe und GKV-Spitzenverband

(Fortsetzung von Seite 5)

Der MDS wird seine leitenden Ärztinnen und Ärzte der MDK-Gemeinschaft über die Anliegen von ACHSE und der BAG Selbsthilfe unterrichten und sich für weitere Kontakte einsetzen. Zudem soll geprüft werden, ob sich aus den vorgebrachten Anliegen und von Seiten der „MDKs“ Themenblöcke bilden lassen, die zeitnah auf Expertenebene beraten werden können.

Um einen nachhaltigen Prozess einzuleiten und dessen Entwicklung zu verfolgen, einigten sich alle Beteiligten

auf eine jährliche Wiederholung des Meinungsaustausches in der aktuellen Zusammensetzung. ACHSE freut sich über die ernsthafte Bereitschaft, im Interesse der Menschen mit Seltenen Erkrankungen Verbesserungen zu bewirken.

Die gehaltenen Präsentationen finden Sie online in unserem Mitgliederbereich.

<http://achse-online.de/ext/mitgliedsorganisationen/mitgliedsorganisationen.php>

## Diskussionsveranstaltung

### Präkonzeptionelle Genträger-Tests auf Seltene Erkrankungen – Perfektionierte Selektion oder erweiterte Selbstbestimmung?

...so lautete eine gemeinsame Diskussionsveranstaltung am 22. April 2015 in Berlin von Forschern der Universitäten Göttingen (UMG) und Frankfurt am Main und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. mit Experten des Deutschen Ethikrats, der Ethikkommission, der Humangenetik und des Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA).

Neue biomedizinische Technologien machen es seit Kurzem möglich, bis zu 600 Anlageträgerschaften für schwerwiegende rezessiv vererbte Seltene Erkrankungen kostengünstig und in einem einzigen Testvorgang zu untersuchen. Fast jeder Mensch ist – zumeist unbemerkt – Träger von rezessiven Krankheitsanlagen, also Anlagen, die für den Träger selbst keinen Krankheitswert haben, jedoch weitervererbt werden können. In Kombination mit einem Partner oder einer Partnerin, die die gleichen „versteckten“ Merkmale tragen, kann dies aber Auswirkungen auf den gemeinsamen Nachwuchs haben. In der Praxis könnte das bedeuten, dass sich Paare mit Kinderwunsch demnächst erst einmal einem sogenann-

ten prädiktiven Testverfahren unterziehen, in dem untersucht wird, ob im jeweiligen Erbgut der Eltern die Veranlagung für eine Krankheit vorliegt und so bei einem gemeinsamen Kind zum Tragen kommen könnte. Was bedeuten diese neuartigen Gentests für den Einzelnen, für zukünftige Eltern, aber auch für die Betroffenen von Seltenen Erkrankungen? Welche sozialen, ethischen, und politischen Herausforderungen bringen diese genetischen Tests vor einer Schwangerschaft mit sich? Das vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderte Verbundprojekt „Präkonzeptionelle Genträger-Tests auf Seltene Erkrankungen“, das vom Institut für Medizinethik der Universität Göttingen am soziologischen Institut der Universität Frankfurt durchgeführt wird, widmet sich diesen Fragen und erarbeitet Perspektiven für einen angemessenen gesellschaftlichen Umgang mit diesen neuen biomedizinischen Technologien.

(Fortsetzung auf Seite 7)

## Präkonzeptionelle Genträger-Tests auf Seltene Erkrankungen – Perfektionierte Selektion oder erweiterte Selbstbestimmung?

(Fortsetzung von Seite 7)

Erste Ergebnisse des Projektes wurden am 22. April in der Landesvertretung Niedersachsen von den Forschern vorgestellt und mit Patientenvertretern sowie Experten des Ethikrates, der Humangenetik und des G-BA diskutiert. Auf der öffentlichen Veranstaltung wurden nicht nur die gesetzlichen und medizinischen Rahmenbedingungen erörtert, die den Einsatz solcher prädiktiven Methoden regulieren, sondern auch hinterfragt, wie sich diese genetischen Tests für den Einzelnen, aber auch die Gesellschaft auswirken können. Stellen sie für zukünftige Eltern ein hilfreiches Angebot oder eine komplette Überforderung dar? Wird aus dem „Wunsch“ nach einem gesunden Kind mittels neuer medizinischer Verfahren das „Recht“ auf ein gesundes Kind abgeleitet? Und wird der Einsatz dieser Technologien die gesellschaftliche Haltung gegenüber Kranken und Behinderten beeinflussen?

Auch wenn es zum jetzigen Zeitpunkt keine abschließenden Antworten auf diese Fragen gibt, wurde von den Diskutanten grundsätzlich betont, dass genetische Diagnostik an sich der frühzeitigen Erkennung von Erkrankungen und damit den Betroffenen dienen soll – sich demzufolge nicht gegen sie richtet.

Diese Haltung reflektiert auch die bestehende Gesetzeslage. Allerdings wird befürchtet, dass die Umsetzung gesetzlicher Vorgaben zukünftig zu Problemen führen kann, wenn beispielsweise die vom Gesetzgeber im Gendiagnostik-Gesetz vorgeschriebene Beratungspflicht bei prädiktiven Tests personell und inhaltlich an ihre Grenzen stößt. Die Ergebnisse der neuen genetischen Methoden sind nämlich nicht nur äußerst beratungsintensiv, sie können mit dem heutigen medizinischen Wissen zudem nicht immer interpretiert werden. Ergibt die

Testung aber den Hinweis auf eine Seltene Erkrankung, wünscht sich die Patientenselbsthilfe die Sicht der von dieser Erkrankung bereits Betroffenen in den Beratungsvorgang einzubinden. Diese lebensnahe Perspektive kann die künftigen Eltern, anknüpfend an die medizinische Beratung, darin unterstützen, eine „informierte“ Entscheidung zu treffen.

Am Ende der Veranstaltung herrschte Einigkeit darüber, dass ein gesellschaftlicher Dialog über die individuellen und gesellschaftlichen Folgen der neuen biomedizinischen Technologien dringend notwendig ist. Die Auswirkungen der Tests vor der Schwangerschaft sowohl für den Einzelnen als auch für die Gesellschaft müssen frühzeitig und offen diskutiert werden. Dabei sollte auch klargestellt werden, dass Veränderungen im Erbgut auch spontan oder durch äußere Einflüsse auftreten können, also unabhängig von den Erbanlagen der Eltern. Auch muss das Recht auf Nichtwissen bei allen diesen Überlegungen berücksichtigt werden.

**Ein klares Fazit der Veranstaltung ist:** Eine umfassende Testung auf die Anlage-Trägerschaft für schwerwiegende Seltene Erkrankungen ist heutzutage möglich – eine Garantie auf ein gesundes Kind gibt es trotzdem nicht!



## Parlamentarischer Abend im Februar 2015 und Treffen mit Karl-Josef Laumann, Patientenbeauftragten der Bundesregierung

Ein wesentliches Anliegen von ACHSE ist es, die Interessen und Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen – das heißt ihrer Mitglieder, aber auch der vielen nicht organisierten Betroffenen in Deutschland – gegenüber Politik und im Gesundheitswesen zu vertreten.

Doch wie funktioniert das? ACHSE versucht z.B. auf aktuelle politische Entwicklungen, wie den Entwurf des Versorgungsstärkungsgesetzes Einfluss zu nehmen, damit die Bedürfnisse „der Seltenen“ berücksichtigt werden.

Dazu gilt es, nicht nur inhaltlich „auf Zack“ zu sein, um Änderungsvorschläge sachlich und umsetzbar zu formulieren. Die ACHSE-Vorschläge müssen auch zu den Personen vordringen, die in die Entwicklungs- und Entscheidungsprozesse eingebunden sind. Jedes persönliche Gespräch ist hier eindringlicher und auch nachhaltiger als ein Brief oder eine Email. Deshalb haben wir aus Anlass vom Tag der Seltenen Erkrankungen im Februar alle Mitglieder des Gesundheitsausschusses und andere Politiker zu einem par-



lamentarischen Abend eingeladen und so unsere Forderungen vorgestellt: Sabine Fornfeist, Mutter von Lili und Mitglied im Verein „Niemann - Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.“ hat am Beispiel der Versorgung ihrer Tochter Lili sehr eindrücklich geschildert, welchen besonderen Herausforderungen „die Seltenen“ in unserem Gesundheitswesen gegenüberstehen, wo es hapert und an welchen Schrauben dringend gestellt werden muss.

Im Anschluss brachte der ACHSE-Vorsitzende, Dr. Andreas Reimann, die ACHSE-Forderungen zur Debatte ein, die dann von den rund zehn Parlamentariern beleuchtet und diskutiert wurden. Im April 2015 hatte ACHSE einen Termin beim Patientenbeauftragten der Bundesregierung – Karl-Josef Laumann. Ziel war es, erneut den Entwurf des Versorgungsstärkungsgesetzes zu diskutieren und Herrn Laumann zu gewinnen, einzelne Forderungen zu unterstützen.

Zudem wurde die Weiterführung des NAMSE, des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans besprochen. Wir werden weiter berichten.



### ACHSE-Intranet

Wir möchten Sie noch einmal auf das ACHSE-Intranet – einen geschlossenen Bereich im Internet nur für ACHSE-Mitglieder hinweisen! Sie finden hier Informationen, die wir ausschließlich unseren Mitgliedern zur Verfügung stellen: So z.B. Informationen zum Nationalen Aktionsplan, zur ACHSE Selbsthilfe Akademie, zum Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ oder die Dokumente zum Tag der Seltenen Erkrankungen, wie den 150 Seiten

starken Pressespiegel 2015. Loggen Sie sich ein. Es lohnt sich. Jede Mitgliedsorganisation erhält Zugangsdaten, die Sie innerhalb des Vereins gern weitergeben können, um möglichst viele Mitglieder, am Angebot des ACHSE-Intranets teilhaben zu lassen.

**Sie finden das ACHSE-Intranet unter:**

<http://achse-online.de/ext/mitgliedsorganisationen/mitgliedsorganisationen.php>



## „Stempelkonzept“ in se-atlas integriert: Stempeln Sie mit, um die Versorgungseinrichtungen, die für Sie relevant sind, zu kennzeichnen!

Seit rund zwölf Wochen können Sie den se-atlas unter [www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de) nun schon im Internet finden. ACHSE berichtete schon mehrfach. Als kleine Erinnerung: Der se-atlas ist eine Maßnahme des Nationalen Aktionsplans, die durch das Bundesministerium für Gesundheit gefördert wird. Das Projekt wird von der AG eHealth der Medizininformatik (IMBEI) an der Universitätsmedizin Mainz geleitet. Partner sind ACHSE, Orphanet Deutschland, das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen und das Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen Frankfurt. Viele von Ihnen, liebe Mitgliedsorganisationen, haben sich bereits registriert, ihre Selbsthilfeorganisation freigeschaltet und Versorgungseinrichtungen im se-atlas eingetragen. Aktuell sind schon 161 Versorgungseinrichtungen mit über 336 Versorgungsangeboten und 151 Patientenorganisationen gelistet. Der Datenbestand ist jedoch noch lange nicht vollständig und die Suchergebnisse noch nicht spezifisch genug. Wir möchten Sie deshalb motivieren, sich einzutragen, bzw. das Projekt se-atlas mit Ihren Anregungen weiterhin zu unterstützen.

### Es gibt noch viel zu tun. Wir brauchen Sie!

1. **Ihre Rückmeldungen:** Dank Ihrer vielen Rückmeldungen haben die Informatiker in Mainz die Plattform weiter optimieren und neue Funktionen umsetzen können. Über die Versionshistorie lässt sich dies sehr gut verfolgen. Aus eigenen Erfahrungen können wir bestätigen, dass Verbesserungsvorschläge dankend angenommen und zeitnah umgesetzt werden. Für das große Engagement, auch in Form kritischer Rückmeldungen, bedankt sich das se-atlas-Team.
2. **Das Stempelkonzept:** Diese spannende und brandneue Funktion, möchten wir Ihnen besonders ans Herz legen. Viele von Ihnen sind bereits im se-atlas gelistet. Der Datensatzverantwortliche für Ihren Eintrag kann von nun an im Namen Ihres Verbandes andere Versorgungseinrichtungen, mit denen es in der

Zuordnung von Erkrankungen Überschneidungen gibt, einen „Stempel setzen“.

In der Stempelübersicht zu Ihrer Organisation bekommen andere einen Überblick von Versorgungseinrichtungen, denen Sie Ihren Stempel aufgedrückt haben. Am Beispiel der Selbsthilfe Ichthyose wurde das exemplarisch durchgeführt: <https://www.se-atlas.de/map/stamped-by/SE255>. Das Besondere ist, dass Sie diese Ansicht auf Ihrer eigenen Webseite einbauen können, der passende HTML-Code wird au-




**Selbsthilfe Ichthyose**

Medizinische Ansprechpersonen für Diagnostik und Behandlung

Hier finden Sie die Kontaktadressen von medizinischen Ansprechpersonen für Diagnostik und

© Copyright 2013 se-atlas.de

**Prof. Dr. med. Heiko Traupe**  
Klinik für Hautkrankheiten  
Universitätsklinikum Münster  
Vonn-Esmarch-Str. 58  
48149 Münster  
Telefon (A) 02 51 / 8 35 65 66  
Fax 02 51 / 8 35 72 79  
Email [www.klinik.fur.hautkrankheiten@ukm.uni-muenster.de](mailto:www.klinik.fur.hautkrankheiten@ukm.uni-muenster.de)

tomatisch generiert und zur Verfügung gestellt. Klicken Besucher Ihrer Webseite auf die Karte, werden Sie automatisch auf den se-atlas weitergeleitet. Durch Ihre Stempelvergabe haben Sie es in der Hand, welche Einrichtungen angezeigt werden sollen. Falls Sie dazu Fragen haben, Sie noch Einträge vermissen, die Sie gerne ergänzt sehen würden, oder Sie andere Anmerkungen haben, können Sie sich gern bei uns melden. ACHSE-Ansprechpartnerin ist Gertrud Windhorst ([gertrud.windhorst@achse-online.de](mailto:gertrud.windhorst@achse-online.de)).



**Kinderdemenz als Sonderthema auf [www.dasGehirn.info](http://www.dasGehirn.info)**

Die Webseite „dasGehirn.info“ stellt das komplexe System des Gehirns mit seinen Funktionen und seiner Bedeutung für das menschliche Fühlen, Denken und Handeln dar. Dieses Jahr ist die „Kinderdemenz“ Neuronale Ceroid Lipofuszinose (NCL)

ein Sonderthema der Webseite. NCL führt dazu, dass die Nervenzellen des Gehirns absterben. Betroffenen Kindern fällt es immer schwerer, dem Unterrichtsstoff zu folgen, und sie fangen an, das bereits Erlernete wieder zu vergessen. Es existieren verschiedene Subtypen, denen allen gemeinsam ist, dass sie zur Zeit nicht heilbar sind.

Besuchen Sie: <http://dasgehirn.info/entdecken/krankheiten-1/Kinderdemenz-Neuronale-Ceroid-Lipofuszinose-3089>



12. bis 14. Juni 2015 in München stattfindet, hat die Selbsthilfeorganisation SoMA e.V. jetzt die Jubiläumsausgabe ihrer Mitgliederzeitung „SoMA aktiv“ herausgegeben. Entstanden ist ein umfassendes Informations-Kompendium zu anorektalen Fehlbildungen und Morbus Hirschsprung – mit Fachartikeln und Erfahrungsberichten. [www.soma-ev.de/](http://www.soma-ev.de/)

Kurz vor ihrer Jahrestagung, die vom



Die „Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V.“ ist ein Selbsthilfeverband, der sich für die Belange von Menschen mit Fragilem-X-Syndrom einsetzt. Mit rund 25.000 Betroffenen in Deutschland ist das Fragile-X-Syndrom die häufigste erbliche Form geistiger Behinderung und Lernbehinderung. Neben einem großen Familientreffen im Herbst bietet der Verein in diesem

Jahr u.a. ein Erfahrungswochenende „Therapeutisches Reiten“, ein Seminar „Leben lernen mit der Diagnose Fragiles-X“ für neue Eltern sowie ein Camping-Treffen. Bis-

lang gab es in Deutschland keine Beratungsstelle, die sich um die Betroffenen und ihre Familien kümmert. Ein neuer von AKTION MENSCH geförderter Beratungsdienst behobt

seit Beginn des Jahres 2015 diesen Mangel und will durch ein umfassendes Beratungsangebot die Situation der betroffenen Familien in allen Lebenslagen substanziell verbessern. Die Beratung – geleitet von Antje Rode und Gesa Borek (siehe Foto v.l.n.r.), selbst betroffene Mütter – umfasst die Bereiche Diagnosestellung und -verarbeitung, Frühförderung und Therapiemöglichkeiten, Pflege, Unterstützung bei behördlichen Angelegenheiten sowie sozialrechtlichen

Fragen, Umgang mit Verhaltensauffälligkeiten, Kindergarten, Schule, Beruf, Wohnen, Arbeit, Absicherung im Alter. Kontakt sowie weitere Informationen unter [www.frax.de](http://www.frax.de)



**Selbsthilfe to go: Die ASBH Event-App**

Immer aktuell informiert sein und alle Informationen über kommende ASBH-Veranstaltungen auf dem Smartphone dabeihaben? Dann „ASBH Event App“ kostenlos herunterladen und aufs Smartphone laden. Die App ist für iOS und Android im App Store bzw. Google Playstore verfügbar (Suche ASBH). Für alle Windows-Phone- und Blackberry-User gibt es eine mobile Website, die alle Daten der App auch im

Design anzeigt. <https://mobileeventguide.de/download/asbhevent>



**ERWISCHT! Eine Postkarte für Falschparker**

Es ist ein leidiges Alltags-thema, das sicher jeder kennt: Viel Verkehr, wenig Parkraum in den Städten und Autos, die falsch parken – auf Gehwegen, Radwegen oder Behindertenparkplätzen. Das ist rücksichtslos, aber nicht immer vorsätzlich. Manchmal übersieht man einfach ein

Hinweisschild. Die ASBH-Jugend Hamburg hatte die gute Idee, mit einer Postkarte an der Windschutzscheibe, statt Ordnungsamt zu reagieren – um zu sensibilisieren, statt zu sanktionieren. Karte kann kostenlos bei der ASBH Selbsthilfe gGmbH angefordert werden (Einzelpersonen bis 20 Stück, Vereine, Institutionen bis 100).



**Das ist kein Strafzettel! Erwischt haben wir Sie trotzdem!**

Ihr Auto steht auf einem Parkplatz, der für Menschen mit Behinderung bestimmt ist. In ihrer Windschutzscheibe haben wir kleinen blauen Parkausweis gesehen. Deshalb gehen wir davon aus, dass Sie keine Behinderung haben und damit auch keine Berechtigung, hier zu parken.  
Jeder übersteht auf einem im Straßenverkehr, aber das unberechtigte Parken auf einem Behindertenparkplatz kostet 25 EUR Bußgeld. Wird das Auto abgeschleppt, ist es deutlich teurer.  
Wir finden, dass nicht das drohende Bußgeld die Rücksichtnahme erlösen sollte, sondern der Sinn der Parkplätze, die durch das Rollstuhlsymbol gekennzeichnet sind. In Deutschland leben 7,5 Millionen Menschen (Stand 2014), die einen Schwerbehindertenausweis haben. Viele können nicht einfach ein paar Schritte mehr gehen. Sie brauchen Parkplätze dicht am Fährort und für...



Die gute Nachricht dieser Karte ist: Sie haben Geld gespart.  
Wenn Ihnen unsere Kartenaktion „Verständnis wecken statt Bußgelder“ gefällt, informieren Sie sich gerne über die ASBH, die Menschen vertritt, die im Alltag immer wieder darauf angewiesen sind, dass es Behindertenparkplätze gibt: [www.asbh.de](http://www.asbh.de)  
ASBH Selbsthilfe gGmbH  
Grabenhof 5 · 44137 Dortmund



**Infobroschüre „Seltene Netzhauterkrankungen“ überarbeitet**

Die Broschüre umfasst jetzt zwölf patientenverständliche Krankheitsbeschreibungen in alphabetischer Reihenfolge, die die wichtigsten Merkmale beinhalten. Das breite Spektrum an verschiedenen diagnose-spezifischen Beratungsangeboten dient für Informationsveranstaltungen, Regionalgruppen, aber

auch für Augenkliniken und Arztpraxen. Darüber hinaus wird zu jeder Erkrankung der diagnosespezifische Ansprechpartner genannt, um die Kontaktaufnahme und den Informationsaustausch zwischen den Patienten zu erleichtern. Ziel der Broschüre ist es, weitere Ärzte für seltene Erkrankungen zu sensibilisieren und neue Mitglieder oder Förderer für die PRO RETINA zu gewinnen. Mehr Informationen erhältlich über die PRO RETINA-Geschäftsstelle: [www.pro-retina.de](http://www.pro-retina.de)

**CHARGE**  
CHARGE Syndrom e.V.

**Befundordner mit speziellem „Jugendordner“**  
Der CHARGE Syndrom e.V. legt seinen Befundordner neu auf: Erstmalig ist zusätzlich ein spezieller Jugendordner geplant. Durch die umfassende Diagnostik einer Mehrfach-Behinderung besteht ein erheblicher Bedarf nach einer Befunddokumentation als Grundlage für das Arzt-Patienten-Gespräch sowie nach einer

kontinuierlichen, aussagekräftigen Verlaufsdocumentation. Der Jugendordner soll durch eine klare Struktur und Ordnung persönlicher Unterlagen die Jugendlichen dabei unterstützen, einen besseren Überblick über ihr Leben mit CHARGE zu bekommen und Zusammenhänge besser zu erkennen.



**Aktion „Dank Euch kann ich leben“ zum Tag der Seltenen Erkrankungen**  
Unter dem Motto „Dank euch kann ich leben“, einer Kooperation der dsai e.V.-Patientenorganisation für angeborene Immundefekte und des Haema Blutspendedienstes, wurde an 35 Standorten bundesweit auf die Dringlichkeit von Blut- und Plasmaspenden für Patienten mit primären

Immundefekten aufmerksam gemacht. Als Gesicht für die Kampagne wurde dsai-Mitglied Stephan Bierwirth ausgewählt, der sich im Plasmazentrum Hamm persönlich bei einigen Spendern bedankte.



**Online-Expertenforum zu Schmerzen bei rheumatischen Erkrankungen**

Die Deutsche Rheuma-Liga bietet vom 11. bis 18. Juni 2015 ein Expertenforum zum Thema „Schmerzen bei rheumatischen Erkrankungen“ an. Ärzte und erfahrene Betroffene stehen online gern Rede und Antwort. Zudem können sich Interessierte untereinander austauschen.

[www.rheuma-liga.de/forum](http://www.rheuma-liga.de/forum)



**Glaukom-Kinder-Tag**

Wer sich über das angeborene Glaukom (Grüner Star) bei Kindern informieren möchte, ist herzlich zum „Glaukom-Kinder-Tag“ am 25. Juli 2015 zwischen 10 und 17 Uhr in die Integrierte Kita „Kuschelhaus“ nach Magdeburg eingeladen (Bernhard-Kellermann-Straße 3, 39120 Magdeburg). Anmeldung erforderlich auf [www.glaukom-kinder.de](http://www.glaukom-kinder.de)



Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.  
Gemeinsam Hoffnung geben

**KinderKunst-Wettbewerb „Stark wie ein Ritter.“:** So lautete das Motto eines Kinder-Kunst-Wettbewerbs, zu dem die deutsche Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen (MPS) e.V. in Aschaffenburg aufgerufen hatte. Eingereicht werden konnten zu diesem Thema Zeichnungen, Gemälde oder Objekte aus Ton, Styropor, Recycling- und an-

deren Materialien. Insgesamt 103 Arbeiten wurden eingereicht. Die Gewinner wurden auf dem Ritterfest am 16. Mai bekanntgegeben: [www.mps-ev.de](http://www.mps-ev.de) Die Arbeiten aus dem diesjährigen KinderKunst-Wettbewerb sind ab Montag, 18. Mai, bis Freitag, 29. Mai 2015, in der City Galerie Aschaffenburg, Ebene I zu sehen.

**Öffentliches Familienfest „Stark wie ein Ritter“** – Das sind Kinder, die an Mukopolysaccharidosen (MPS) erkrankt sind und so lautete das Motto des öffentlichen Familienfestes von MPS e. V. im Schlosshof



Aschaffenburg am 16. Mai.

Das festlich geschmückte Areal lockte mit Aktionsständen, Kasperletheater, mittelalterlichen Marktständen und Musik von Spielzeugmusikanten, Gauklern und Feuerkünstlern fast 6.000 Besucher an. Das Fest fand zum 7. Mal statt und ist die zentrale Aktion der deutschen MPS-Gesellschaft zum Internationalen MPS-Tag, der weltweit immer am 15. Mai begangen wird. Mehr Infos: [www.mps-ev.de](http://www.mps-ev.de)

# mpn-netzwerk.de



e. V. Selbsthilfeforum für Betroffene von myeloproliferativen Neoplasien

## 10 Jahre mpn-Netzwerk

248 Teilnehmer – so viele wie nie in der zehnjährigen Vereinsgeschichte – nahmen am 28. März an der Jahrestagung des mpn-netzwerk e. V. teil.

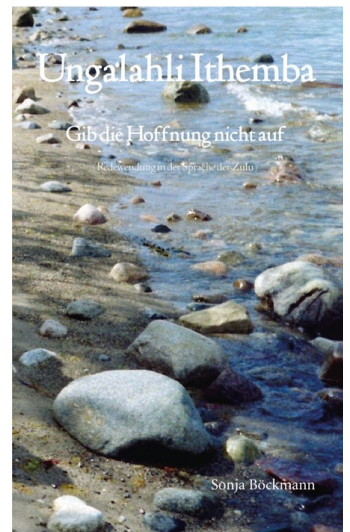
Grund für die große Resonanz war der „Offene MPN-Infotag“, zu dem die Selbsthilfeorganisation für Menschen mit chronischen Myeloproliferativen Neoplasien (MPN) nach Bonn eingeladen hatte. Als Publikumsmagnet erwiesen sich die MPN-Experten Prof. Martin Griebshammer, Prof. Steffen Koschmieder, Prof. Dr. Nicolaus Kröger, Prof. Dr. Radek Skoda

(Foto: Elvira Parton)



v.l.n.r.: Prof. Dr. Martin Griebshammer, Prof. Dr. Steffen Koschmieder, Prof. Dr. Nicolaus Kröger, Prof. Dr. Radek Skoda (Foto: Elvira Parton)

Lüder Wohlenberg: Mit rabenschwarzem Humor legte er als „Profi-Patient Raderscheid“ den Finger auf die Missstände im Gesundheitswesen.



## Diagnose ungewiss – Syringomyelie

Seit einem Autounfall leidet Sonja Böckmann an diffusen Symptomen: Gleichgewichtsstörungen,

Missempfindungen, ständigen Schmerzen. Eine Ärzteodyssee quer durch die medizinischen Fachrichtungen beginnt. Parallel muss sich Böckmann mit Ämtern, Berufsgenossenschaft und Versicherungen herumschlagen, die sich allesamt quer stellen. Mit ihrem Buch „Ungalahl Ithemba“ möchte sie anderen Menschen Mut machen, bei Schicksalsschlägen nicht zu resignieren.

Pro BUSINESS Verlag  
ISBN: 978-3-86386-750-8



## Berliner SELBSTHILFE-TAG 2015

Informativ, kreativ und vielfältig: Am Samstag, 20. Juni 2015 von 14-18 Uhr laden die Berliner Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen zu einem

Mitmach-Fest ein. Die Vielfalt des Selbsthilfe-Angebots präsentiert sich in einem barrierefreien Straßenfest, am Rolandufer in der Nähe der Jannowitzbrücke: An Gastgeberischen und Informationsständen kann man die persönlichen Erfahrungen aus der Selbsthilfearbeit kennenlernen. Rundherum gibt es ein buntes Bühnenprogramm und Ausstellungen, vielfältige Mitmachangebote sowie ein Kinderprogramm. Organisiert wird der Berliner SELBSTHILFE-TAG von der Landesvereini-

gung Selbsthilfe Berlin e.V. in Kooperation mit SEKIS, der Landesstelle für Suchtfragen e.V. und dem Deutschen Paritätischen Wohlfahrtsverband.

**Kontakt:** Landesvereinigung Selbsthilfe Berlin e.V., Littenstr. 108, 10179 Berlin

Tel.: 030 / 27 59 25 25

E-Mail: [info@selbsthilfe-tag-berlin.de](mailto:info@selbsthilfe-tag-berlin.de)

[www.lv-selbsthilfe-berlin.de](http://www.lv-selbsthilfe-berlin.de)

[www.selbsthilfe-tag-berlin.de](http://www.selbsthilfe-tag-berlin.de)



## Sechster Europäischer Tag der Narkolepsie

Initiiert von der World Association of Sleep Medicine (WASM) findet seit 2008 immer am letzten Freitag vor Frühlingsanfang die internationale Aktion des Weltschlaf-tags statt. Anlässlich des Weltschlaf-tages wird durch das European Narcolepsy Network (EU-NN) zusammen mit einer nationalen Narkolepsie-Patienten-organisation in Europa all-jährlich ein Treffen organi-

siert. In diesem Jahr organisierte die Deutsche Narkolepsie Gesellschaft (DNG) mit der EU-NN und der Klinik für Schlafmedizin der Universität Münster das Treffen vom 14. - 15. März in Münster. Nicht nur Vorträge über Medizin und Forschung zur Narkolepsie, sondern auch die gesamte gesellschaftliche Bandbreite der seltenen Schlaf-wach-Störungen – von A wie Arbeitsrecht bis Z wie Zulassung zu Beruf und Führerscheinprüfung – füllten das 2-Tages-Programm. Inhaltlicher Schwerpunkt der Diskussionen und Vorträge lag auf Europa und den hier nach wie vor be-

stehenden nationalen Unterschieden. Der nächste Weltschlaf-tag ist der 18. März 2016. Dazu ist in Helsinki/Finnland vom 19. bis 20. März 2016 der siebte Europäische Tag der Narkolepsie geplant.

## Neues von der heimer stiftung für Menschen mit Muskeldystrophie

Das 2014 von der heimer stiftung mit der Neurologischen Klinik des UK Bergmannsheil in Bochum gegründete Heimer Institut hat seine Arbeit aufgenommen: Aufbauend auf den Arbeiten der Klinik wird an Ursachen und Therapien für verschiedene Muskeler-



krankungen geforscht: Protein-Aggregations-Myopathien, autosomal vererbten Gliedergürtel-muskeldystrophien und Einschlusskörpermyositis. Ziel ist es, Erkenntnisse über Krankheitsmechanismen und die diagnostische Zuordnung zu gewinnen. Zudem werden Kandidatengene für Erkrankungen identifiziert und an Zellkultur-Modellen neue Therapien überprüft. Für klinische Studien wird am Aufbau eines Patientenregisters mitgewirkt.

## ACHSE Selbsthilfe Akademie – das erste Webinar

Am 25. März führte die ACHSE im Rahmen ihrer Selbsthilfe Akademie erstmalig ein Webinar durch, also ein Seminar, das per Internet übertragen wird und zu dem sich Teilnehmer allerorts live per Internetverbindung zuschalten können. Die Übertragung des Seminars im Internet ermöglicht es gerade Menschen mit eingeschränkter Mobilität oder kleinen Selbsthilfegruppen, die nur über ein sehr geringes Budget verfügen, an ACHSE-Seminaren teilzunehmen. Dr. Andreas Reimann, Vorstandsvorsitzender der ACHSE, initiierte und leitete das Webinar: „Woher bekommen die Ärzte ihr Geld und warum ist das so wichtig? Oder: Was passiert, wenn der Patient nicht im Mittelpunkt steht?“. ACHSE wollte u.a. erproben, ob ein Webinar als eine Form der Wissensvermittlung, das jedoch keine Präsenzveranstaltungen er-

setzen kann und soll, von ihren Mitgliedern angenommen wird. Das Feedback der Teilnehmer war, konstruktiv. Fazit: Diese Form der Wissensvermittlung kann auf jeden Fall ausgebaut werden.

The screenshot shows a Moodle webinar interface. On the left, there is a list of participants including Annette Lemni, Birgit Dembali, Claudia Braun, Dr. Andreas Reimann, Gerlinde Bendzuck, Gertraud Windhorst, Heike Ferber, Lisa Siehl, and Roger Felde. The main area displays a presentation slide titled 'Ausgaben für Krankenhausbehandlung, Arzneimittel und Ärztliche Behandlung' with two line graphs showing trends from 2008 to 2013. The top graph is labeled 'Krankenhausbehandlung' and the bottom graph is labeled 'Arztliche Behandlung'. A chat window at the bottom shows messages from Heike Ferber, Lisa Siehl, and Roger Felde.

**ACHSE knüpft an –  
vergangene Termine**

**02.02.-31.05.2015:** Fotoausstellung „WAISEN DER MEDIZIN“ am Städtischen Klinikum Dessau

**04.02.2015:** Forum Institut „Orphan Diseases im nationalen und internationalen Spannungsfeld“ in Berlin (mit einem Vortrag von Dr. Christine Mundlos )

**04.02.2015:** Eröffnung des ZSE Wiesbaden (mit einem Vortrag von Christoph Nachtigäller)

**25.02.2015:** Parlamentarischer Abend-Ausrichter ACHSE in Berlin (mit ACHSE-Vorstand, Mirjam Mann, Lisa Biehl, Dr. Christine Mundlos)

**26.02.2015:** Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreis

**28.02.2015:** Tag der Seltenen Erkrankungen

**19.03.2015:** Vortrag von Dr. Christine Mundlos beim Deutschen Apothekerverband e. V.

**25.03.2015:** Webinar ACHSE Selbsthilfeakademie „Woher bekommen die Ärzte ihr Geld und warum ist das so“ (mit Dr. Andreas Reimann)

**22.04.2015:** Vortrag/ Diskussion „Perfektionierte Selektion oder erweiterte Selbstbestimmung“ (mit Dr. Jörg Richstein, Dr. Christine Mundlos, Rania von der Ropp)

**Alles Neu macht der Mai**, auch im Berliner Büro von ACHSE: Rania von der Ropp wird sich ab sofort den Mutterfreuden widmen. Sie übergibt den Staffelstab der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit an mich: Bianca Paslak. Darf ich mich kurz vorstellen? Kommunikation ist mein Steckenpferd. Von Hause aus bin ich diplomierte Kulturwissenschaftlerin, arbeite jedoch seit mehreren Jahren für Vereine und gemeinnützige Organisationen. Zu meinen Stationen zählten u.a. Ärzte ohne Grenzen und das DRK. Ich freue mich sehr darauf, ab sofort den Seltenen eine Stimme geben zu dürfen. Die kommende ACHSE Aktuell und andere Publikationen werden also aus meiner Feder stammen. Ich freue mich, Sie, liebe Mitglieder, bald kennenzulernen. Rania von der Ropp wünschen wir alles erdenklich Gute und freuen uns auf ihre Rückkehr in 2016!

**Fundraiser/in gesucht:** Ganz verlassen hat uns Saskia de Vries, ACHSE-Fundraiserin der ersten Stunde. Seit 2007

**ACHSE ist ein Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen. ACHSE bündelt Ressourcen und Informationen und trägt die Anliegen der Seltenen in Gesellschaft, Gesundheitswesen und Wissenschaft.**

ACHSE e.V.  
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte  
Drontheimer Straße 39, 13359 Berlin  
Telefon: 030-3300708-0  
Fax: 0180-5898904  
E-Mail: info@achse-online.de  
www.achse-online.de

**Wir stehen Ihnen gern für Ihre Fragen und Ideen zu Verfügung!**

hat sie Menschen davon überzeugt, die Arbeit von ACHSE auch finanziell zu unterstützen. Gern erinnern wir uns u.a. an die von ihr ins Leben gerufene Charity-Gala „Seltene Gelegenheiten“. Zahlreiche prominente Persönlichkeiten konnten sich hier für die Arbeit von ACHSE stark machen. Da Saskia de Vries seit Mai eine Stiftung im Bildungsbereich leitet, lassen wir sie mit einem lachenden und einem weinenden Auge ziehen.

Liebe Saskia: Deine dich über alles schätzenden KollegInnen bedanken sich von ganzem Herzen für deinen großartigen Einsatz für ACHSE und wünschen dir beruflich wie privat alles alles Gute.

**Noch immer suchen wir eine erfahrene Fundraising-Nachfolge.** Wer kann unseren Verein in Zukunft mit professionellem Know-how unterstützen? Hier finden Sie die Ausschreibung: [http://www.achse-online.de/cms/die\\_achse/Jobs.php](http://www.achse-online.de/cms/die_achse/Jobs.php)

**Schirmherrschaft:** Eva Luise Köhler  
**Vorstand:** Dr. Andreas Reimann (Vorsitzender), Dr. Jörg Richstein (1. stellv. Vorsitzender), Turid Auweiler (2. stellv. Vorsitzende), Dr. Willibert Strunz (Schatzmeister), Anja Klinner, Ute Palm

**Mitarbeiter:** Mirjam Mann (Geschäftsführung), Lisa Biehl (stellv. Geschäftsführung), Hartmut Fels Hartmut Fels (Leiter Verwaltung und Veranstaltungsorganisation), Marina Krüger (Mitgliederbetreuung und Büro), Eike Jogwer-Welz (Betroffenen- und Angehörigenberatung), Dr. Christine Mundlos (ACHSE-Lotsin an der Charité), Bianca Paslak (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit, Elternzeitvertretung), Stephanie Arndt (Fundraising und Spendenmanagement), Gertrud Windhorst (Projektmitarbeiterin)