

TÄTIGKEITSBERICHT 2011
der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



*“Eine mächtige Flamme entsteht aus
einem einzigen Funken.“*

Dante Alighieri (1265-1321)

Liebe Mitglieder,
liebe Freunde der ACHSE,

in 2011 kam das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen - NAMSE - richtig ins Rollen. Vertreter und Vertreterinnen der ACHSE nahmen an zahlreichen Sitzungen teil, erstellten und kommentierten Papiere zur Eingabe in die AGs, kommentierten Dokumente. Gestärkt durch den Austausch im und Rückmeldungen aus dem ACHSE Netzwerk (MV, Spiegel AG Treffen, Verteilerlisten) trugen sie dabei unermüdlich in der Diskussion mit den übrigen 25 Akteuren aus dem Gesundheitswesen zur Patientenorientierung bei. Im Jahr 2012 ging es munter so weiter. Dieses Jahr wird – das kann man jetzt schon sagen - noch stärker durch den NAMSE Prozess geprägt sein, da gegen Ende 2012/Anfang 2013 die formulierten Maßnahmen in die Redaktion gehen sollen.

Das ganze Jahr 2011 tourte die ACHSE gemeinsam mit Care for Rare im Rahmen des Wissenschaftsjahrs des BMBF durch die Lande, um mit einer Fotoausstellung und wissenschaftlichen Referaten auf die Seltenen aufmerksam zu machen. Die Fotoausstellung „Waisen der Medizin“ fand so großen Anklang, dass gegen Ende des Jahres ein Konzept für eine „selbständig wandernde Ausstellung“ aufgesetzt wurde. Die Ausstellung wurde bereits in 2011 von mehreren Interessenten fürs folgende Jahr gebucht. So wurde der Brückenschlag ins Jahr 2012 geschafft und die Wanderroute kann auch ohne Förderung fortgesetzt werden.

Der „Tag der Seltenen“ wird von immer mehr regionalen Netzwerken innerhalb der ACHSE mit getragen und vorangetrieben. Wir dürfen alle stolz darauf sein, dass sich auf Landes-/Städteebene auch andere Partner, wie Krankenhäuser, Schirmherren aus Politik und Wirtschaft etc. der Selbsthilfe der Seltenen anschließen. Am 29. Februar 2012 jährte sich das erste Mal der „seltene“ 29. Februar als Tag der Seltenen. Dieser wurde wieder mit vielen Städteaktionen und einem Fach-Symposium mit Beteiligung vom Bundesgesundheitsminister Daniel Bahr in Berlin begangen.

Im November 2011 wurde der neue ACHSE Vorstand durch Sie gewählt. Wir möchten uns auch an dieser Stelle nochmals herzlichst bei Borgi Winkler-Rolfing, Karl-Heinz Klingebiel und Gerhard Alsmeier, die die ACHSE schon so lange mit Ihrer Kompetenz und Herzlichkeit begleiten – und dies auch weiterhin tun werden – für Ihren Einsatz und Ihr stetiges Engagement, bedanken.

Vielen Dank an Sie alle für ein gemeinsames aktives und erfolgreiches 2011.

Christoph Nachtigäller, Vorsitzender
ACHSE im Oktober 2012

Mirjam Mann, Geschäftsführerin

INHALTSVERZEICHNIS 2011

1	Netzwerk- und Verbandsentwicklung	4
1.1	Netzwerk in Bewegung	4
	ACHSE Aktuell mit neuem Gesicht.....	4
	Preisverleihung ACHSE-Central Versorgungspreis in Mai 2011	4
	Beitrag zum Humangenetik Kongress.....	5
1.2	ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch.....	5
1.3	Internationale Vernetzung	6
	Abschlusskonferenz EUROPLAN I.....	6
	Mitgliederversammlung EURORDIS	6
2	Öffentlichkeitsarbeit und Interessenvertretung.....	7
2.1	Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen.....	7
2.2	Tagung zu PID.....	7
2.3	Fotowanderausstellung „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltene Erkrankung“.....	8
2.4	Kampagne “Die ‚Seltene‘ bitten um Aufmerksamkeit“.....	9
2.5	28. Februar 2011: Tag der Seltene Erkrankungen.....	9
2.6	Weitere öffentliche Ereignisse.....	10
	Die Eröffnung weiterer „Zentren für Seltene Erkrankungen“ in Bonn, Frankfurt, Berlin, Heidelberg	10
	Eva Luise Köhler bei Tietjen und Hirschhausen	10
3	Betroffenen- und Angehörigenberatung	11
4	Informationen verbessern	11
5	ACHSE LOTSE an der Charité.....	12
6	Forschungsförderung.....	13
6.1	Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2011.....	13
6.2	ACHSE und EIVE.....	13
6.3	Zusammenarbeit TMF	14
6.4	Veranstaltung Ethikrat und TMF zum Thema Biobankengesetz	15
6.5	Teilnahme Mirjam Mann an der EURORDIS Summer School	15
7	Fundraising.....	16
7.1	Menschen für die Seltene bewegen	16
	Konzert Echte Ärzte	16
	BMW für die Seltene.....	16
7.2	Institutionelle Förderung	16
	Commerzbank-Stiftung und AOK fördern ACHSE Lotse an der Charité (§ 20c SGB V)	16
	Die Wanderausstellung – ein großes Projekt mit dem BMBF	16
	ACHSE Netzwerk Broschüre	17
	Robert Bosch Stiftung	17
	Daten und Fakten zur ACHSE	18

1 NETZWERK- UND VERBANDESENTWICKLUNG

1.1 Netzwerk in Bewegung

Aufnahme neuer Mitglieder

Folgende Vereine wurden 2011 als Mitglied aufgenommen:

1. Haartzell-Leukämie- Hilfe e.V.
2. SLO Deutschland e.V.
3. FAUN-Stiftung
4. Deutsche UVEITIS Arbeitsgemeinschaft e.V.
5. Heimer Stiftung

Nach Aufnahme der 5 Vereine hatte die ACHSE 101 ordentliche und 7 außerordentliche Mitglieder.

ACHSE Aktuell mit neuem Gesicht

Mit dem Relaunch der Website www.achse-online.de in 2009 haben wir eine zusätzliche Plattform erhalten, aktuell und umfangreich über unsere Aktivitäten zu berichten. Die ACHSE Aktuell wurde in dem alten Format, danach nicht mehr versandt. Eine andere Form der Berichterstattung in ACHSE Aktuell wurde möglich und nötig.

Von vielen Seiten wurde der Wunsch geäußert, dass ACHSE seine Mitglieder in einem persönlicheren, individuelleren Format informiert, als die allen zugängliche Website bzw. einzelne Emails. Mit einem Newsletter für unsere Mitgliedsorganisationen wollen wir diesem Wunsch entsprechen.

Unsere Praktikantin Katharina Hardt hat mit Hilfe des Microsoft Office – Programms Publisher eine Grundstruktur für eine Neuauflage des ACHSE Aktuell entwickelt, die knapp und ansprechend ist, aber auch viel Spielraum für Veränderungen und Entwicklungen bietet. Z.B. enthält der Newsletter eine Kategorie, in der Mitgliedsorganisationen Informationen unterbringen können, die krankheitsübergreifend für andere Vereine von Interesse sein können.

Die erste Ausgabe des ACHSE Aktuell mit neuem Gesicht wurde im Juli 2011 verschickt. Die Rückmeldung waren sehr positiv, so dass wir sie weiterhin so oft wie möglich erscheinen lassen wollen.

Preisverleihung ACHSE-Central Versorgungspreis in Mai 2011

Die Jury des ACHSE • Central Versorgungspreises wählte im Frühjahr aus den eingegangenen Bewerbungen zwei Projekte als besonders preiswürdig aus:

Das Projekt „**Mein Befundordner**“- ein Seminar für Jugendliche im Alter von 14 – 23 Jahre mit anorektalen Fehlbildungen von SoMA e.V. vertreten durch Nicole Schwarzer und „**ECORN-CF**“, ein webbasierter Expertenrat für Cystische Fibrose. eingereicht von Prof. Dr. med. Thomas O.F. Wagner, Mitglied des Vorstand des Mu-

koviszidose e.V. Eine Würdigung in Form einer Belobigung erhielt außerdem das **„Therapeutisches Gästehaus“** für Neurofibromatose (NF1) Betroffene, eingereicht von Prof. Dr. med. V.-F. Mautner, Vorstand des Bundesverband Neurofibromatose.

Die Preisverleihung fand in festlichen Rahmen in Räumen von Springer Medizin in Berlin am 12. Mai statt, begleitet von Grußworten des Patientenbeauftragten und Schirmherrn der Veranstaltung, Herrn Wolfgang Zöller und des Vorstands der ACHSE und der Central KV. Den Festvortrag hielt Prof. Frank Schulz-Nieswandt von der Universität Köln, die Moderation lag in den Händen von Vera Cordes vom NDR, die Laudationes wurden von Freifrau Maria von Welser gehalten.

Der ACHSE • Central Versorgungspreis fand bei allen Beteiligten ein so positives Echo, dass seine Fortführung für 2012 bestätigt und der Preis im Oktober erneut ausgeschrieben wurde. Die Bewerbungsfrist endete am 31. Dezember 2011.

Beitrag zum Humangenetikkongress

Am 17. März war die ACHSE das erste Mal mit einem Beitrag beim Humangenetikkongress vertreten. Karl-Heinz Klingebiel stellte die ACHSE und ihre Arbeit ca. 70 recht heterogen zusammengesetzten Teilnehmer/innen vor. Die Teilnehmeranzahl war für einen Erstauftritt bei diesem Kongress sehr erfreulich, zumal weitere Veranstaltungen parallel liefen und der ACHSE Beitrag zur Mittagszeit erfolgte. Das Interesse an der ACHSE war auch im Nachgang des Beitrags vorhanden und Gespräche wurden fortgesetzt. Es gab durch eine Teilnehmerin die Anregung, dass sich beim nächsten Mal sowohl die ACHSE als Netzwerk als auch zwei bis drei Mitgliedsorganisationen einzeln mit ihrem Angebot vorstellen könnten.

Durch den Tagungspräsidenten, Prof. Dr. Weber, wurde vorgeschlagen, dass die ACHSE institutionell, jährlich immer dabei sein sollte, um gemeinsam spezifische Themen bearbeiten zu können, wie z.B. "Ethik aus Sicht der Selbsthilfe und aus Sicht der Genetiker". In 2012 ist kein nationaler sondern ein europäischer Humangenetikkongress in Nürnberg vorgesehen, bei dem sich evtl. EURORDIS beteiligen wird.

1.2 ACHSE Unternehmensforum zum Informationsaustausch

Nach der Pilotveranstaltung in 2010 wurde am 31. Mai 2011 das ACHSE Unternehmensforum als Plattform innerhalb der ACHSE gegründet. Das ACHSE Unternehmensforum soll einen kompetenten und vertrauensvollen Austausch zwischen Industrie und Patientenvertreter zu den Themen der „Seltenen“ ermöglichen. Ziel ist es, dass sich die Selbsthilfe der Seltenen und die Unternehmen, die auf diesem Gebiet aktiv sind, über eine strukturierte und inhaltsreiche Kommunikation gegenseitig bereichern und auf Dauer Verbesserungen für die „Seltenen“ erreichen.

In dieser ersten regulären Veranstaltung **„Informationsaustausch zwischen Pharmafirmen und Patienten – Wünsche und Wirklichkeit“** am 31. Mai 2011

drehte sich alles um das Thema "Information". Informationen sind lebenswichtig. In einem offenen und lebhaften Austausch stellten sich die Teilnehmer die Frage, in welcher Form die Industrie Partner für gute Informationen sein kann - neben Arzt, Apotheker, Selbsthilfe, Krankenkassen und Institutionen, wie das IQWiG und das ÄZQ.

Nach einer Einführung zum rechtlichen Rahmen, durch Rechtsanwältin Dr. Antonia Mehlitz von der spezialisierten Kanzlei Dierks und Bohle, wurden mit Hilfe mehrerer Impulsreferate die derzeitigen Kommunikationswege diskutiert. Als vorläufiges Ergebnis konnte festgehalten werden, dass diese bei den Seltenen anders sind: die Betroffenen wissen oft mehr als ihr „Arzt oder Apotheker“, die Selbsthilfeorganisationen sind Experten ihrer Erkrankung, die Patienten suchen intensiver im Internet und fragen eher aktiv bei den Firmen nach. Die Forderung der Selbsthilfe, dass die Patientenorganisationen zu den Fachkreisen im Sinne des Heilmittelwerbegesetzes gehören sollten, wurde von allen geteilt. Die besprochenen Beispiele gelungener Kommunikation und Kooperation zwischen Selbsthilfeorganisationen und pharmazeutischer Industrie, die zu klaren Verbesserungen für die Betroffenen führten, belegen, dass ein guter Austausch für alle Parteien von größter Bedeutung ist.

Klares Fazit der Veranstaltung war, dass Plattformen, die den Austausch zwischen Ärzten, Industrie und Patienten stärken, den allgemeinen Wissensstand und die Entwicklung von Arzneimitteln, die die Lebensqualität der Betroffenen verbessern, fördern.

1.3 Internationale Vernetzung

Abschlusskonferenz EUROPLAN I

Am 25.2.2011 fand die Abschlusskonferenz von EUROPLAN in Rom statt. Die Organisatoren der Nationalen Konferenzen und Working Package Advisors – wozu auch Frau Mann gehörte – analysierten das Ergebnis der Konferenzen und diskutierten über die nächsten Schritten.

Mitgliederversammlung EURORDIS

Am 13. und 14 Mai fand die Mitgliederversammlung von EURORDIS in Amsterdam statt. Im Vorfeld traf sich wie der Council of National Alliances. Die ACHSE war dort durch den Vorsitzenden Christoph Nachtigäller vertreten. Mirjam Mann stieß am 13. dazu und hat den Workshop 6 „Training, Information and Education of MDs“ vorbereitet und moderiert. Rainald von Gizycki hat dort die Ergebnisse seiner Umfrage zum Beitrag der Selbsthilfe zur ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung präsentiert. Siehe hierzu:

<http://www.eurordis.org/content/emm-amsterdam-2011-conferences-and-workshops#workshop6>

2 ÖFFENTLICHKEITSARBEIT UND INTERESSENVERTRETUNG

2.1 Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Am 28. September 2011 fand in Köln das Mitgliedertreffen zum Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen statt. Auch sämtliche Mitgliedsorganisationen der BAG SELBSTHILFE waren eingeladen worden und auch für andere Selbsthilfeorganisationen der Seltenen, die noch kein Mitglied der beiden Netzwerke sind, war die Veranstaltung offen.

Ziel der Veranstaltung war es, die Erfahrungen der mehr als 100 Mitgliedsorganisationen zu sammeln, zu systematisieren und aufzubereiten und die Mitgliedsorganisationen systematisch in den NAME Prozess einzubinden. Hierzu wurden spiegelbildlich zu den NAMSE AGs sogenannte Spiegel AGs gebildet, in denen jeweils die Themen Informationsmanagement (1) Diagnose (2), Versorgung, Zentren, Netzwerke (3) sowie Forschung (4) bearbeitet wurden. Die Ergebnisse der Spiegel AGs wurden abschließend auf dem Plenum zusammen getragen und diskutiert und fließen in die schriftlichen und mündlichen Beiträge der ACHSE-Mitglieder ein, die die Interessen der Selbsthilfeorganisationen in der jeweiligen NAMSE AG vertreten. Die Spiegel AGs bleiben auch nach dem Treffen bestehen, um so den Austauschprozess innerhalb der ACHSE für die NAMSE-Fragen weiterhin zu stärken und die Interessen der Mitgliedsorganisationen nachhaltig in den NAMSE Prozess einbringen zu können.

2.2 Tagung zu PID

Am 12. März 2011 veranstaltete die ACHSE eine ganztägige PID-Fachtagung mit ihren Mitgliedern in Bonn. Ziel war es, die Problematik der PID aus Sicht der Betroffenen abzubilden. Die Stellungnahmen und Argumente der Teilnehmer waren sehr vielstimmig. ACHSE - als Stimme aller Menschen mit Seltenen Erkrankungen - gibt deshalb keine eigene Stellungnahme zur PID ab. Während der Veranstaltung hat sich jedoch eine Mehrheit der Anwesenden für die eingeschränkte Legalisierung der PID ausgesprochen.

In Form eines Meinungsaustauschs wurden Stellungnahmen Betroffener durch Fachbeiträge von Experten ergänzt. Verschiedene Referenten ordneten die PID in einen biologisch/medizinischen, juristischen und ethischen Kontext ein. Auch die vorliegenden Gesetzesentwürfe des Bundestages fanden Berücksichtigung. Die Veranstaltung spiegelte die Meinungsvielfalt wider, wie sie in der Politik, Kultur und Gesellschaft derzeit in Deutschland vorzufinden ist:

Die Befürworter der PID betrachten ein PID-Verbot als unzulässigen Eingriff in die durch das Grundgesetz geschützten Persönlichkeitsrechte der Bürger, das Selbstbestimmungsrecht des Einzelnen. Nicht der große gesellschaftliche Kontext sei für eine Entscheidung ausschlaggebend, sondern die persönliche, individuelle (Leid-) Erfahrung mit einer Erkrankung. Der verständliche Wunsch aller Eltern nach einem gesunden Kind erlangt bei einer vererbaren Erkrankung, die mit Schmerzen, Einschränkungen, psychischem Leid einhergeht, besondere Dimension. Diese Form der

vorausschauenden Verantwortungsübernahme für das ungeborene Kind müsse respektiert werden. Auch wurde mehrfach betont, dass die PID nicht leichtfertiges Mittel zum Zweck sei. Das aufwändige, für die Betroffenen körperlich und seelisch strapaziöse Verfahren mit eingeschränkter Erfolgsquote beuge jeder „missbräuchlichen“ Handhabung vor. Das zeigen auch die Erfahrungen in anderen Ländern, in denen die PID angewandt wird.

Die Gegner der PID verwiesen auf die Würde des Menschen, die explizit im Grundgesetz verankert ist und die nicht aufgrund körperlicher Einschränkungen zur Disposition gestellt werden dürfe. In diesem Zusammenhang wurde die Befürchtung geäußert, der Diskriminierung von Behinderten weiteren Vorschub zu leisten, die Inklusion nachhaltig zu schwächen und der zunehmenden Ökonomisierung gesellschaftlicher Teilhabe in die Hände zu spielen. Auch wurde davor gewarnt, „Behinderung“ mit „Leid“ gleichzusetzen. Überaus kritisch und mit mehrheitlicher Ablehnung wurde von vielen Beteiligten der Wertungswiderspruch gesehen: die faktische Nutzung des Schwangerschaftsabbruchs nach den heute gängigen pränataldiagnostischen Untersuchungen zur Verhinderung von kranken Kindern als akzeptabel zu betrachten, dagegen die Anwendung der PID aus ethischen Gründen abzulehnen. Die Konfliktsituation „Würde der Mutter“ gegen die „Würde des Kindes“ bei fortgeschrittener Schwangerschaft und Vorliegen einer schwerwiegenden Erkrankung des Embryos wird als physisch und psychisch nicht zumutbar eingestuft.

Allseits wurde betont, dass aus einer Zulassung der PID nicht die Verpflichtung zur Anwendung erwachsen dürfe. Auch wurde eine mögliche Zulassung nur unter restriktiver Indikation begrüßt. Einig war man sich auch darüber, dass jeglicher Entscheidungsfindung und behandlungsunabhängig, grundsätzlich eine ausführliche, fundierte medizinische, aber auch psychosoziale Beratung vorausgehen sollte. Gerade die Selbsthilfeorganisationen von Betroffenen von Seltenen Erkrankungen bieten sich hierfür als kompetente Ansprechpartner an.

2.3 Fotowanderausstellung „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“

Die Fotoausstellung "Waisen der Medizin - Leben mit einer Seltenen Erkrankung" hat am 22. September 2011 ihre 3. Station erreicht. Rund 100 Gäste besuchten die Vernissage in der Kestnergesellschaft in Hannover. Ulrike Heckmann (NDR) moderierte eine Gesprächsrunde mit dem Achondroplasie-Betroffenen Michael Waechter, mit Karl-Heinz Klingebiel, Prof. Christoph Klein, Prof. Christopher Baum und Dr. Cornelia Zeidler. Zusammen mit den bewegenden Fotos erhielten die Gäste so einen tiefen Einblick in die Lebenswelt und die Herausforderungen der Seltenen. Die Gruppe Mo'Horizons trug musikalisch zu einem gelungenen Abend bei. Die Ausstellung wanderte dann im Rahmen des Wissenschaftsjahres 2011 - Forschung für unsere Gesundheit im Anschluss in die Albert-Ludwigs-Universität nach Freiburg im Breisgau. Vorher war die Ausstellung schon im Münchner Künstlerhaus am Lenbachplatz und in der Berliner Galerie im Einstein zu sehen.

Die Ausstellung zeigt Fotos von fünf betroffenen Kindern und Erwachsenen mit unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen; vier der fünf Betroffenen kommen aus dem ACHSE Netzwerk. Die Fotos fangen Einblicke des Alltags ein: Wie lebt es sich mit einer chronischen, meist voranschreitenden Seltenen Erkrankung? Wo stecken Hürden und Grenzen des Alltags? Welche Rolle spielt die Familie für den Patienten? Wie meistern die Menschen ihr Leben mit Ängsten und Beeinträchtigungen und bewahren sich gleichzeitig großen Mut, viel Kraft und eine tiefe Lebensfreude?

Die ACHSE will zusammen mit der Care-for-Rare Stiftung mit dieser bewegenden Ausstellung Öffentlichkeit für Menschen mit Seltenen Erkrankungen schaffen. Mit begleitenden Vorträgen aus den Reihen der vom BMBF geförderten Netzwerke für seltene Erkrankungen wollen wir außerdem auf die wichtige Rolle der Forschung hinweisen. Denn Forschung hilft heilen und schafft eine Lebensperspektive, die vielen Betroffenen einer Seltenen Erkrankung fehlt. Mit dieser Mischung aus Kunst und Wissenschaft wollen wir eine breite Öffentlichkeit vielseitig ansprechen.

Die Ausstellung mit den dazugehörigen Vorträgen ist Teil des Wissenschaftsjahrs 2011 - Forschung für unsere Gesundheit und steht unter der Schirmherrschaft von Bundesministerin Prof. Dr. Annette Schavan.

Ende 2011 entwickelt ACHSE aufgrund des großen Interesses an der Ausstellung, ein Konzept für die Anmietung der Wanderausstellung, damit diese in 2012 fortgesetzt werden kann. Die ersten Termine für 2012 wurden gefixt.

2.4 Kampagne "Die ‚Seltenen‘ bitten um Aufmerksamkeit"

Die Anzeigen-Kampagne „Die ‚Seltenen‘ bitten um Aufmerksamkeit“ der Schmittgall Werbeagentur aus Stuttgart, die Kinder mit Seltenen Erkrankungen zeigt und die Öffentlichkeit für die Bedürfnisse und Anliegen betroffener Kinder aufmerksam machen soll, wurde im Mai 2011 geehrt. Für den diesjährigen Comprix „Preis für innovative Healthcare Communication“ konnte die ACHSE für die Schmittgall Kampagne „Chronisch tapfer“ den Gold-Award in der Kategorie „Patienteninformations-Kampagne“ am 13. Mai 2011 entgegennehmen. Mit rund 450 Gästen aus Werbung, Industrie und Medien ist der Comprix die größte Veranstaltung dieser Art in Europa.

2.5 28. Februar 2011: Tag der Seltenen Erkrankungen

Bereits zum 4. Mal wurde am 28.02.2011 der Rare Disease Day, der Tag der Seltenen Erkrankungen begangen. Knapp 60 Länder weltweit nutzten diesen Tag, um Aufmerksamkeit auf Seltene Erkrankungen zu lenken, in Deutschland haben sich in über 10 Städten ACHSE Mitgliedsorganisationen zusammengefunden und Veranstaltungen organisiert. Viele der Organisationsteams in den Städten werden von Jahr zu Jahr routinierter, ihre Veranstaltungen professioneller und größer, hier zu nennen Stuttgart, Würzburg, Hamburg und Köln. Daneben gibt es auch immer wieder neue Initiativen, die mit kleinen Infoständen in der Innenstadt beginnen. Eine weitere Entwicklung des diesjährigen Rare Disease Day war, dass sich nun auch Ärzte

zusammen mit Patientenorganisationen für Austausch, Öffentlichkeit und Netzwerk rund um das Thema engagiert haben, so am Städtischen Klinikum in Dessau und am Uniklinikum in Magdeburg. Jede dieser sehr unterschiedlichen Veranstaltung trägt einen Anteil an dem steigenden Medienecho und der wachsenden Aufmerksamkeit an diesem Tag - eine große Ermutigung, auch im nächsten Jahr wieder aktiv zu werden. 2012 ist dann das Jahr, in dem sich der „seltene“ 29. Februar als Tag der Seltenen Erkrankungen das erste Mal jährt. Das Motto „Rare – but strong together“ soll nach gemeinsamer Diskussion in der Mitgliederversammlung dieses Mal durch die ACHSE ins Deutsche übersetzt werden und für Poster sowie Webauftritte, Pressemitteilungen genutzt werden.

2.6 Weitere öffentliche Ereignisse

Die Eröffnung weiterer „Zentren für Seltene Erkrankungen“ in Bonn, Frankfurt, Berlin, Heidelberg

Dem Beispiel der Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen in Freiburg und Tübingen folgten 2011 weitere Kliniken: die Unikliniken Bonn und Frankfurt, sowie die Charité Kinderklinik Berlin eröffneten ihre Zentren für Seltene Erkrankungen im Februar, die Uniklinik Heidelberg folgte im März. Die Charité richtet ihr Angebot vorerst nur an betroffene Kinder, allen Einrichtungen ist aber gemeinsam, dass sie auf vorhandene Strukturen, bestehende Sprechstunden bzw. Forschungsschwerpunkte für bestimmte Seltene Erkrankungen aufbauen. Kontaktmöglichkeiten bestehen über zwischengeschaltete Koordinatoren oder direkten Zugang zu den krankheitsspezifischen Einrichtungen. Die Uniklinik Frankfurt bietet als einzige eine Spezialsprechstunde für Patienten mit unklarer Diagnose an, der Umgang mit dieser Thematik bei den anderen Zentren, aber auch die genaue Vorgehensweise in Frankfurt ist zurzeit noch unklar. Für das ACHSE Symposium am 29. Februar 2012 zum Tag der Seltenen ist geplant, Prof. Wagner vom Zentrum in Frankfurt über diese Spezialsprechstunde berichten zu lassen.

Eva Luise Köhler bei Tietjen und Hirschhausen

Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE, wurde zusammen mit dem diesjährigen Eva Luise Köhler Forschungspreisträger Prof. Dr. Christoph Klein am 27. Mai 2010 in die Talkrunde Tietjen & Hirschhausen des NDR eingeladen. Mit ca. 10 Minuten Gesprächszeit pro Gast eröffnete sich durch diesen Auftritt eine schöne, vielgesehene und anspruchsvolle Plattform, um die Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und die Arbeit der ACHSE bekannter zu machen. Ein besonderer Erfolg lag darin, dass die ACHSE in ihrem wahren Wesen als Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen kommuniziert werden konnte. Aus vielerlei Medienerfahrung besteht doch immer noch die Gefahr, die ACHSE als Forschungsförderungs-, bzw. Hilfsorganisation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wahrzunehmen. Sowohl Moderator als auch Gesprächsgäste konnten den Kern des ACHSE Engagements gut herausfiltern und wiedergeben. Hierbei war besonders hilfreich, dass der Moderator

Eckart von Hirschhausen der ACHSE seit längerem verbunden ist und sich bei dem Briefing besonders viel Zeit genommen hat. Die Sendung wurde 3 Mal wiederholt und erreichte damit mehrere hunderttausend Menschen.

3 BETROFFENEN- UND ANGEHÖRIGENBERATUNG

Die in den Vorjahren zu verzeichnende Entwicklung – zunehmender Anteil von Anfragen Ratsuchender ohne Diagnose – setzt sich auch im Jahr 2011 fort und beansprucht erhebliche Kapazitäten in der ACHSE- Betroffenenberatung. Sofern die Betroffenen einen Arzt an ihrer Seite haben, der sie ihrer Einschätzung nach aktiv bei der Diagnosesuche unterstützen würde, informiert die Beraterin über den ACHSE-Lotsen und über die seit Ende Februar 2011 angebotene Spezialsprechstunde für fehlende/ungeklärte Diagnosen am FRZSE - Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen. Während bislang noch keine Rückmeldungen über die tatsächliche Inanspruchnahme der FRZSE- Sprechstunde vorliegen, zeigt sich – korrespondierend mit den Erfahrungen des ACHSE – Lotsen -, dass offenbar nur eine Minderheit der Ratsuchenden einen Arzt zur Kontaktaufnahme motivieren kann. Ein größerer Anteil der Betroffenen ohne oder mit unklarer Diagnose hat keinerlei ärztliche Unterstützung und ist auf sich allein gestellt. Für diesen Personenkreis gibt es bundesweit keine Hilfsangebote. Die ACHSE- Betroffenenberatung ist für sie die einzige Anlaufstelle. Uns fehlen aber die Ressourcen um alle Fragen adäquat zu beantworten. Daher haben wir im Frühjahr 2011 einen Projektantrag bei der Aktion Mensch eingereicht, der den Aufbau eines spezifischen Selbsthilfeangebots für diesen Personenkreis beinhaltet. Parallel wurde und wird versucht, Verstärkung für die Betroffenenberatung zu gewinnen. Es zeigt sich, dass der Bedarf an individueller Beratung zu Seltenen Erkrankungen seitens der Betroffenen und ihrer Angehörigen ein breites Spektrum an Fragestellungen umfasst und unsere Kapazitäten insgesamt deutlich übersteigt.

4 INFORMATIONEN VERBESSERN

Im Jahr 2011 standen und stehen Überlegungen an, durch welche Arten der Kooperation und welche Instrumente im Bereich Informationen verbessern, weitere Fortschritte ressourcenschonender erreicht werden können. Es wird überlegt, inwieweit ein gemeinsames Format für Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen von Orphanet Frankreich (Pour tout public) und ACHSE PKB Sinn macht, welches die ACHSE Kriterien anwendet (Aufwand – Nutzenbetrachtung). Diese potentiellen, zukünftigen Krankheitsinformationen in Form eines standardisierten pdfs würden gemeinsam abgenommen werden (jeweilige Selbsthilfeorganisation, ACHSE und Orphanet), auf beiden Plattformen zur Verfügung gestellt, könnten ausgedruckt und mitgenommen werden, beispielsweise zu einem Arztbesuch.

Auf www.achse.info wurden in 2010 Kurzbeschreibungen in die Plattform unter der Rubrik „Krankheitsbeschreibung“ eingeführt. Diese Kurzbeschreibungen in allge-

mein verständlicher Sprache wurden auch in 2011 um die für Erkrankungen, die die letzt aufgenommen Mitgliedsorganisationen vertreten, ergänzt. Jedes Mal, wenn Informationen, Links eingefügt werden, wird die Nomenklatur mit der von Orphanet abgeglichen und ggfs. angepasst. Diese Arbeit muss erfolgen, da die Orphanet Klassifizierung als Grundlage für die Überarbeitung der ICD10 genommen und damit eine Vereinheitlichung irgendwann sowieso bevor steht.

Da die Deutsche Telekom ihren CSR Bereich umstrukturiert hat und es nicht feststeht, ob und in welcher Höhe die Plattform www.achse.info finanziell unterstützt wird, wurde der Betreuungsvertrag mit T-Systems verringert und neu verhandelt.

„Informationen verbessern“ hat als Arbeitsbereich sehr viele Schnittstellen, so wurden in 2010, wie auch in 2011 sehr eng mit dem ACHSE Lotsen, der Betroffenenberatung zusammen gearbeitet - sowie in der der Öffentlichkeitsarbeit im Rahmen der Vorbereitung für Veranstaltungen, Presse- und Medienarbeit und selbstverständlich in der Zuarbeit für NAMSE AGs.

5 ACHSE LOTSE AN DER CHARITÉ

Der Unterstützungsbedarf von Ärzten hinsichtlich Seltener Erkrankungen stellte sich auch in diesem Jahr in vielfältiger Weise dar, die Gesamtzahl der Anfragen ist gegenüber dem Vorjahr geringfügig gestiegen. Wiederum war die Anzahl der Betroffenenanfragen größer als die der Mediziner. Allerdings haben sich die Anfragen zu konkreten Seltene Erkrankungen und die zu eher unklaren Diagnosen in diesem Jahr die Waage gehalten. Viele Betroffene wenden sich direkt an den Lotsen, weil sie ihm in seiner Funktion besondere Kompetenz für ihre individuellen Probleme zusprechen. Dies geschieht auch unter der Vorstellung, im Sinne einer Terminvereinbarung persönlich beim Lotsen vorstellig werden zu können. Es entsteht zunehmend der Eindruck, dass der Lotse, Dr. Christine Mundlos, wie auch die Betroffenenberaterin, Elisabeth Watermeier, weit und breit die einzigen Ansprechpartner für Betroffene mit unklarer Diagnose sind. Ein direkter Zusammenhang zwischen medienwirksamer Öffentlichkeitsarbeit für die ACHSE und Kontaktaufnahme zum Lotsen oder zur Betroffenenberaterin im Nachgang ist evident.

An der Schnittstelle zur Forschung und Medizin hat der Lotse auch in 2011 weitere Vernetzungen vorangetrieben: es bestehen persönliche Kontakte zu verschiedenen KoordinatorInnen der jungen Zentren für Seltene Erkrankungen, der Lotse nimmt an Veranstaltungen der BMBF-Netzwerke für Seltene Erkrankungen teil und vernetzt sich mit Teilnehmern des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Koordinatorisch und inhaltlich leistet der Lotse einen konkreten Beitrag bei der Ausbildung von Medizinstudenten an der Charité, indem er für ein Modul im Reformstudiengang den Kontakt und die Teilnahme von Familien betroffener Kinder am Studentenunterricht organisiert und über die Arbeit der ACHSE referiert.

6 FORSCHUNGSFÖRDERUNG

6.1 Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2011

Die sehr stimmungsvolle Preisverleihung fand am 28. Februar 2011 in den repräsentativen Räumen der Deutschen Telekom statt. Der Eva Luise Köhler Forschungspreis ging an Prof. Dr. Christoph Klein und sein Team, der Sonderpreis wurde an Dr. Boris Greber verliehen.

Anfang August wurde dann die nächste Runde für den Forschungspreis eingeläutet und der Eva Luise Forschungspreis für Seltene Erkrankungen zum bereits fünften Mal ausgeschrieben. Die Bewerbungsfrist endete wieder Anfang Oktober und die Anzahl und Qualität der eingereichten Projekten konnte die Verantwortlichen erneut vollstens zufriedenstellen.

Der Eva Luise Köhler Forschungspreis ist mittlerweile weithin bekannt und etabliert im Umfeld von Forschern und Wissenschaftlern, die sich mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen.

6.2 ACHSE und EIVE

Seit April 2010 bringt ACHSE sich ein im Forschungsprojekt EIVE (Entwicklung innovativer Versorgungskonzepte am Beispiel seltener Erkrankungen) der Technischen Universität Berlin unter der Leitung von Prof. Dr. Carsten Schultz. EIVE beschäftigt sich mit der Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Im Berliner Bereich des Verbundprojekts EIVE wurde untersucht, wo die Gemeinsamkeiten und Unterschiede in der Versorgung der Patienten liegen und wie die Kommunikation zwischen Patienten, Versorgern, Kompetenzzentren und Selbsthilfegruppen diesen Prozess beeinflusst. Die Ergebnisse der Untersuchung sollen als Grundlage für Innovationen und Verbesserungen in der medizinischen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen dienen. Das Projekt EIVE wird vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) im Rahmen des Förderprogramms "Personenbezogene Dienstleistungen in der Gesundheitswirtschaft – Anwendungsfeld seltene Erkrankungen" gefördert.

Dr. Insa Gülzow hilft als Vertreterin der ACHSE bei der Kommunikation mit den Betroffenen sowie bei der Kommunikation über Patienten und die Selbsthilfe. Sie nimmt auch Teil an den Projekttreffen von EIVE, sowie dem Fokusgruppentreffen des Instituts für Sozialforschung und Sozialwirtschaft teil. Im September 2011 stellt Insa Gülzow das von ihr erstellte Kommunikationskonzept für das **Abschluss-symposium** des EIVE Projektes im März 2012 vor. ACHSE ermöglicht der EIVE darüber hinaus **Präsenz auf Symposien und Tagungen** (z.B. Präsenz des EIVE Teams bei der Verleihung des Eva-Luise Köhler Forschungspreises, des ACHSE-Central Versorgungspreises, Präsenz des EIVE Teams zur Ausstellungseröffnung im Café Einstein am 28.02.2011, Teilnahme des EIVE Teams und Mitarbeitern aus Erlangen bei der Nationalkonferenz und stellt Möglichkeiten zur weiteren Vernetzung bereit (z.B. Vorstellung des Teilprojektes von Prof. Schreyögg mit der AG2 der NAMSE).

Im Bereich Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit wurden 2011 regelmäßig Beiträge in den Newsletter von EIVE und den Newsletter der ACHSE eingestellt, es sind zwei Artikel in Zeitschriften erschienen (s.o.). Bei dem Berliner Sender Radio Paradiso ist eine Sendereihe zu seltenen Erkrankungen gelaufen, mit Beiträgen von Anja **Dellmann zu Morbus Wilson, Dr. Ahlke Willenborg zur Lage der Epidermolysis bullosa** Ambulanz KEBIB am Klinikum Westend DRK in Berlin und von Prof. Dr. Carsten Schultz und Dr. Insa Gülzow über EIVE und ACHSE.

Die Universität Erlangen wird beim Betreiben einer **Internetplattform** www.gemeinsamselten.de unterstützt, Lisa Biehl nahm im August/September 2011 ihre Aufgabe als Jurymitglied wahr. Die Plattform wurde entwickelt, um „Open Innovation“, einen Prozess zur Ideengenerierung zur Lösung von Problemen im Umfeld Seltener Erkrankungen durch Internetnutzer (Betroffene, Ärzte, Wissenschaftler, Gesundheitsindustrie etc.) anzustoßen. Der Zulauf ist groß, die Sorge der ACHSE auch, dass die Plattform nach Beendigung der Förderung nicht fortgeführt werden kann und somit ein Projekt, das einen regen Zulauf und Austausch durch Betroffene erfährt, einfach einschläft.

Insgesamt sind unter dem Dach des EIVE viele Einzelprojekte gesammelt, die man sehr unterschiedlich bewerten kann. Das Abschluss-symposium im März 2012 sollte eine Gesamtschau über die unterschiedlichen Ergebnisse der Einzelprojekte ermöglichen. Auch wenn uns die wissenschaftlichen Erkenntnisse nicht tiefgreifend genug waren, haben wir in diesem Forschungsprojekt viel gelernt, das uns bei der erfolgreichen Gestaltung ähnlich gelagerter Projekte zu Gute kommen wird. Unsererseits haben wir dazu beitragen können, dass die vielen EIVE-Projektpartner die Nöte und Sorgen der Betroffenen sowie die Chancen und Herausforderungen der Selbsthilfe besser verstehen.

6.3 Zusammenarbeit TMF

Die Geschäftsführerin, Frau Mirjam Mann, ist seit Ende 2010 Mitglied des Beirats der TMF (www.tmf-ev.de). Am 26. Januar 2011 fand seitdem die erste Sitzung statt.

Als Dachorganisation medizinischer Forschungsverbände sorgt die TMF dafür, die Organisation und Infrastruktur medizinischer Forschung in vernetzten Strukturen zu verbessern. Sie unterstützt die Forscher dabei, die an verteilten Standorten entstehenden organisatorischen, rechtlichen und technologischen Probleme, die von der jeweiligen klinischen Fragestellung und Forschungsrichtung häufig unabhängig sind, zu identifizieren und gemeinsam zu lösen.

Der Beirat unterstützt den Vorstand in strategischen Fragen und hilft, die Querbeziehungen der TMF zu anderen Feldern im Gesundheitswesen und in der Technologieförderung zu stärken. Er dient auch zur gegenseitigen Information seiner Mitglieder hinsichtlich der strategischen Entwicklungen in Forschung und Versorgung im Gesundheitswesen.

Auf diesem Kenntnisstand formuliert der Beirat Empfehlungen an die TMF oder spricht Anregungen zur Entwicklung neuer Schwerpunkte aus. Entsprechend dieser Aufgabe ist der Beirat hochkarätig besetzt. Im Gegenzug informiert die TMF die Mitglieder des Beirates über neue Entwicklungen und den Stand der medizinischen Verbundforschung in Deutschland. Siehe: www.tmf-ev.de/Ueber_uns/Beirat.aspx

Die ACHSE verspricht sich von der Zusammenarbeit mit der TMF eine größere Aufmerksamkeit für die Seltenen in der Forschung und bessere Möglichkeiten für die Patienten die Ziele und Vorgehensweisen der Wissenschaftler zu beeinflussen und damit den Patientennutzen zu stärken.

6.4 Veranstaltung Ethikrat und TMF zum Thema Biobankengesetz

Am 8. April organisierte der TMF zusammen mit dem Nationalen Ethikrat eine Veranstaltung über die Frage, ob es Regelungsbedarf über die Forschung mit Biobanken bedarf.

Humanbiobanken sind Sammlungen von Proben menschlicher Körpersubstanzen (z. B. Gewebe, Blut, DNA), die mit personenbezogenen Daten und insbesondere gesundheitsbezogenen Informationen über die Spender elektronisch verknüpft sind. Sie spielen bei der Erforschung der Ursachen und Mechanismen zahlreicher Erkrankungen und ihrer Behandlung eine zentrale Rolle und sind für die biomedizinische Forschung ein unverzichtbares Hilfsmittel.

Wissenschaftler, Juristen, Datenschützer und Ethiker waren zusammengekommen, um die vielfältigen Aspekte der Forschung unter Nutzung von Humanbiobanken und die Konsequenzen von Regulierungsmaßnahmen für die Forschungspraxis auszuloten und gemeinsam mit Politikern, Patientenvertretern und anderen Interessierten die Notwendigkeit eines Biobankgesetzes zu erörtern. Dr. Andreas Reimann hat als Patientenvertreter an der Podiumsdiskussion teilgenommen und betont, dass Regelungen gefunden werden müssen, die die Daten schützen und Forschung ermöglichen. Bei aller berechtigten Diskussion über Datenschutz sollte man nicht vergessen, dass Forschung von Betroffenen gewünscht und gefördert wird. Die häufige Betrachtung der Patienten als Lieferant von Forschungsmaterial ist dabei allerdings um einiges zu kurz gegriffen. Die ACHSE setzt sich immer wieder für eine andere Sichtweise ein und versucht alle Beteiligten im Rahmen von Veranstaltungen zu einer besseren Zusammenarbeit zu mobilisieren.

6.5 Teilnahme Mirjam Mann an der EURORDIS Summer School

Dem Antrag der ACHSE, dass die Geschäftsführerin an der Summer School von EURORDIS teilnehmen darf, wurde stattgegeben. In einer intensiven Woche hat sie viel Wissenswertes über das Zulassungsverfahren von Orphan Drugs erfahren. Diese von EURORDIS voll finanzierte Fortbildung stellt eine besondere Bereicherung für die Arbeit in der Interessenvertretung dar.

Siehe für die Vorträge (Video) und Online-Training:
<http://www.eurordis.org/content/summer-school-2011-strength-strength>

7 FUNDRAISING

7.1 Menschen für die Seltenen bewegen

Konzert Echte Ärzte

Im Mai 2011 fand ein Benefizkonzert der Echten Ärzte für die Seltenen statt. Die ACHSE ist dankbar, dass die Echten Ärzte dem Netzwerk der Seltenen so verbunden ist, dass sie immer mal wieder mit ihrem Engagement auf Menschen, die mit Seltenen Erkrankungen leben aufmerksam macht und/oder die ACHSE unterstützt.

BMW für die Seltenen

Am 20. August 2011 fand das BMW Golfturnier und eine abendliche Gala-Veranstaltung für die ACHSE im Hotel Adlon statt. Nicht nur die Startgebühr ging auf das Konto der ACHSE, sondern auch die Erlöse der Charity-Auktion. Mit rund 60.000 Euro und vielen neuen Kontakten kann wieder Einiges für die Seltenen bewegt werden.

7.2 Institutionelle Förderung

Um die Finanzierungsbasis zu verbreitern und nicht nur von privatem Fundraising abhängig zu sein, versucht die ACHSE verstärkt, die Unterstützung von institutionellen Förderern, wie Stiftungen und Krankenkassen, zu erhalten.

Commerzbank-Stiftung und AOK fördern ACHSE Lotse an der Charité (§ 20c SGB V)

Durch die großzügige Unterstützung der Commerzbank-Stiftung und der AOK konnte die ACHSE Lotsin an der Charité, Frau Dr. Christine Mundlos, in 2011 ihren Einsatz fortsetzen. Der AOK danken wir für die Fortsetzung ihres Engagements, der Stiftung, dass sie so schnell und unbürokratisch die Arbeit unterstützt hat. Dies war entscheidend für die Existenz des Lotsen in 2011.

Die Wanderausstellung – ein großes Projekt mit dem BMBF

Anfang des Jahres bewarb sich die ACHSE mit einem überarbeiteten Konzept für das BMBF-Wissenschaftsjahr 2011 „Forschung für unsere Gesundheit. Das eingereichte Projekt „Waisen der Medizin – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“, das in Form einer Foto-Wanderausstellung mit der Care-for-Rare Stiftung als Kooperationspartner realisiert werden sollte, wurde vom BMBF bewilligt und hatte seinen Auftakt am 28. Februar, dem europäischen Tag der Seltenen Erkrankungen, in An-

wesenheit von Eva Luise Köhler in der Galerie des „Café Einstein unter den Linden“ in Berlin.

Im Juni wanderte die Ausstellung ins Künstlerhaus am Stachus in München, wo sie nach einer festlichen Eröffnung im Beisein des bayrischen Staatsministers, Dr. Wolfgang Heubisch, mehrere Wochen Station machte. Im Herbst öffnete die Kestnergesellschaft in Hannover Ihre Pforten für unsere Bilder. Die besonderen Räumlichkeiten dieses Museums und eine zeitgleich große Kunstausstellung im Haus sicherten unseren Bildern regen und stetigen Zulauf. Zum Abschluss des Wissenschaftsjahres bezog unsere Ausstellung noch an der Universität Freiburg Quartier und konnte dort bis kurz vor Weihnachten besucht werden.

ACHSE Netzwerk Broschüre

Durch die Förderung der Broschüre „Kennen Sie eine Seltene Erkrankung? Und kennen Sie uns?“ des BMG in 2010 konnte ein gemeinsamer Wunsch des Netzwerks umgesetzt und bereits viele Multiplikatoren erreicht werden. Ohne die BMG Förderung hätte diese erste Sammlung und Darstellung von 104 Organisationen, die sich für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzen, und die Aufbereitung von Artikeln zur Herausforderung Seltene Erkrankungen aus mehreren Blickwinkeln und Disziplinen nicht erfolgen können. Die Broschüre trifft weiterhin in 2011 auf großes Interesse und Sympathie und hilft dem Netzwerk seine Sensibilisierungs- und Informationsarbeit für die Seltenen nachdrücklich und nachhaltig zu gestalten. Auch in 2011 konnte dank der Förderung des BMG eine weitere Versandaktion der Broschüre an Ärzte und Krankenhäuser erfolgen. Nochmals herzlichen Dank dafür.

Robert Bosch Stiftung

Die ACHSE ist sehr dankbar, dass die Robert Bosch Stiftung nun mehr seit drei Jahren und noch bis 2013 das Projekt „Informationen über Seltene Erkrankungen verbessern – Vernetzung der Selbsthilfe fördern“ unterstützt. Dank dieser Unterstützung konnten bereits über 300 Krankheitsbeschreibungen verbessert, die Datenbank achse.info mit vielen weiteren Verweisen/Links ausgestattet sowie Gruppen in ihrer Arbeit der Vernetzung beraten und unterstützt werden. In enger Zusammenarbeit mit der Betroffenenberaterin und dem ACHSE Lotsen konnte die Mitarbeiterin des Projekts sowohl Informationen aus der Datenbank weitergeben als auch Hinweise aus den anderen Bereichen aufnehmen. Die Einstiegsseite von achse.info stellt zudem andere Informationen zur Verfügung als andere Kommunikationsformate der ACHSE, wie z.B. Neues aus der Forschung, Erfahrungsberichte und Termine. Ohne die Unterstützung der Robert Bosch Stiftung würde der ACHSE ein großes sehr wichtiges Stück der Vernetzungs- und Informationsarbeit nicht möglich sein.

DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE

1. Ziele

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

- das Wissen über Seltene Erkrankungen zu vergrößern
- die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen
- Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen
- die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch zu vertreten
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten zu fördern
- die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranzubringen
- die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

2. Vorstand

Am 11.11.2011 wurde ein neuer Vorstand gewählt, der sich wie folgt zusammensetzt:

- a) Ass. jur. Christoph Nachtigäller, Vorsitzender
- b) Dr. Andreas Reimann, 1. stellvertretender Vorsitzender
- c) Dr. Jörg Richstein, 2. stellvertretender Vorsitzender
- d) Michael Paschke, Mitglied des Vorstands
- e) Renate Pfeifer, Mitglied des Vorstands
- f) Anja Klinner, Mitglied des Vorstands

Die Amtsdauer aller Vorstandsmitglieder geht mit den Neuwahlen am 11.11.2015 zu Ende.

3. Mitglieder

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V
2. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
3. AHC-Deutschland e.V.
4. Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.
5. Alpha 1 Deutschland e.V.
6. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
7. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
8. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
9. Bundesverband Herzkranke Kinder e.V.
10. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V
11. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
12. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
13. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
14. Bundesverein Leukodystrophie e.V
15. CHARGE Syndrom e.V.
16. Clusterkopfschmerz-Selbsthilfegruppe (CSG) e.V.
17. Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
18. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
19. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
20. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
21. Deutsche GBS Initiative e.V.
22. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
23. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
24. Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.
25. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
26. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
27. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.
28. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
29. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebskranke Kinder e.V.
30. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
31. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
32. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
33. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
34. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
35. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI

36. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
37. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
38. Die Schmetterlinge e.V.
39. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
40. European Chromosome 11 Network e. V.
41. Fördergemeinschaft für Taubblinde e.V.
42. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e.V.
43. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
44. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
45. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
46. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
47. Haarzell-Leukämie-Hilfe e.V.
48. HAE Vereinigung e.V.
49. Histozytosehilfe e.V.
50. Hoffnungsbaum e.V.,
51. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
52. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
53. ICA Deutschland e.V.
54. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
55. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
56. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
57. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
58. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
59. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
60. Kartagener Syndrom e.V.
61. KEKS e.V.
62. KiDS-22q11 e.V.
63. LAM-Selbsthilfe e.V.
64. Leona e.V.
65. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
66. Marfan Hilfe e.V.
67. Mastozytose e.V
68. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
69. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
70. MPD Netzwerk e.V.
71. Mukoviszidose e.V.
72. Myelitis e.V.

73. NCL Gruppe Deutschland e.V.
74. Nephie e.V.
75. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
76. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
77. Ohne Schilddrüse leben e.V.
78. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
79. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
80. Pro Retina Deutschland e.V.
81. Proteus-Syndrom e.V.
82. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
83. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
84. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
85. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
86. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
87. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
88. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
89. Selbsthilfegruppe Sklerodema adultorum Buschke e.V.
90. SIRIUS e.V.
91. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
92. SLO Deutschland e.V.
93. SoMA e.V.
94. Standbein e.V.
95. Stiff-Man-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
96. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
97. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
98. Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
99. Verein Morbus Wilson e.V.
100. Von Recklinghausen Gesellschaft e.V. Bundesverband Neurofibromatose
101. VulvaKarzinom Selbsthilfegruppe e.V.

Außerordentliche Mitglieder

1. Deutsche UVEITIS Arbeitsgemeinschaft e.V.
2. FAUN Stiftung
3. Heimer-Stiftung
4. hem- Stiftung
5. Kindness for Kids

6. NCL-Stiftung
7. Tom Wahlig Stiftung

4. Wissenschaftlicher Beirat

Die Arbeit der ACHSE wird seit Juli 2007 von einem Wissenschaftlichen Beirat begleitet, da die Aufgaben auf dem Gebiet der Forschungsförderung eine sachkundige Beratung verlangen. Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Beirats unterstützen die ACHSE dabei, der Forschung für Seltene Erkrankungen in Deutschland einen angemessenen Stellenwert zu geben.

Mitglieder des Beirats sind:

- **Prof. Dr. med. Leena Bruckner-Tudermann,**
Universitätsklinikum Freiburg
- **Dr. rer. medic. Frank Brunsmann**
- **Prof. Dr. med. Rembert Elbers,**
Direktor der Abteilung Onkologie, Immunologie, Blut des Bundesinstitutes für Arzneimittel und Medizinprodukte, Bonn
- **Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich,**
Leiterin des Instituts für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité Campus Virchow-Klinikum, Dekanin der Charité - Universitätsmedizin Berlin
- **Prof. Dr. med. Erik Harms,**
Direktor der Kinderklinik des Universitätsklinikums Münster
- **Prof. Dr. med. Alfred Hildebrandt**
- **Prof. Dr. Christoph Klein,**
Direktor der Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital
- **Prof. Dr. med. Thomas Klockgether,**
Direktor der Klinik für Neurologie des Universitätsklinikums Bonn, Dekan der medizinischen Fakultät der Universität Bonn
- **Prof. Dr. med. Birgit Lorenz,**
Direktorin der Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde des Universitätsklinikums Gießen
- **Prof. Dr. med. Bernhard Manger,**
Rheumatologie und Immunologie der Medizinischen Klinik III des Universitätsklinikum Erlangen
- **PD Dr. med. Arpad von Moers,**
Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der DRK Kliniken Berlin Westend
- **Prof. Dr. med. André Reis,**
Direktor des Humangenetischen Instituts des Universitätsklinikums Erlangen
- **Prof. Dr. Klaus Rüther,**
Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.

- **Prof. Dr. med. Kurt Ullrich,**
Ärztlicher Leiter der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des
Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf
- **Prof. Dr. med. Thomas Otto F. Wagner,**
Leiter der Abteilung Pneumologie / Allergologie des Universitätsklinikums
Frankfurt am Main
- **Prof. Dr. med. Bernhard Zabel,** Universitätsklinikum Freiburg

5. Mitarbeiterteam

Kontaktdaten

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Tel.: 030 3300708-0
E-Mail: info@achse-online.de
Internet: www.achse-online.de

Informationsportal: www.achse.info

<p>Lisa Biehl Moderatorin Informationsverbesserung Tel.: 030 - 3300708-24 Lisa.Biehl@achse-online.de</p>	<p>Rania von der Ropp Öffentlichkeitsarbeit Tel.: 030 - 3300708-26 Rania.vonderRopp@achse-online.de</p>
<p>Hartmut Fels Sachbearbeitung und Mitgliederbetreuung Tel.: 030 - 3300708-0 Hartmut.Fels@achse-online.de</p>	<p>Beate Güdokeit Sachbearbeitung und Mitgliederbetreuung Tel.: 030 - 3300708-0 Beate.Guedokeit@achse-online.de</p>
<p>Mirjam Mann Geschäftsführerin Tel.: 030 - 3300708-0 Mirjam.Mann@achse-online.de</p>	<p>Dr. Christine Mundlos ACHSE Lotse Tel.: 030 - 3300708-0</p>
<p>Saskia de Vries Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit Tel.: 030 - 3300708-28 Saskia.devries@achse-online.de</p>	<p>Elisabeth Watermeier Betroffenen- und Angehörigenberatung Tel.: 030 - 3300708-21 Elisabeth.Watermeier@achse-online.de</p>

6. Mitgliedschaften

ACHSE ist als Mitglied in die Arbeit der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) eingebunden. Sie bringt in diesen Dachverband die Anliegen der Seltenen ein. Die ACHSE und ihre Mitglieder profitieren ihrerseits von der gesundheitspolitischen Arbeit der BAG SELBSTHILFE.

Da viele Entscheidungen, vor allem die über Medikamente, auf europäischer Ebene getroffen werden, ist ACHSE auch Mitglied bei EURORDIS – der European Organisation for Rare Diseases und bringt sich aktiv in die Arbeit dieses Vereins ein.