

EDITORIAL



Dr. Jörg Richstein

Liebe Mitglieder der ACHSE, liebe Freunde der ACHSE,

„Jamaika“, „GroKo“, „KoKo“..., Überlegungen, ob man vielleicht sondiert oder bis wohin man gern Kompromisse eingehen möchte oder

auch nicht. Was sich nach dem Wahlergebnis dieser Tage in Berlin abspielt, ruft bei vielen Menschen mindestens Verwunderung hervor. Gut braucht Weile? Ja, aber für viele Menschen mit Seltene n Erkrankungen und ihren Familien spielt Zeit eine ganz andere, (über-)lebensentscheidende Rolle. Sie brauchen schnell eine handlungsfähige Regierung, die etwas für sie tun kann und auch ACHSE schläft derweil

nicht, ACHSE tut. Informieren Sie sich in dieser Ausgabe der ACHSE Aktuell über den Stand der Bemühungen um die Fortführung des NAMSE, Ding lesen Sie von den vielen Maßnahmen zur Unterstützung unserer Mitglieder, Beteiligungen an unzähligen Veranstaltungen und Projekten und vor allem auch Berichte und Meldungen aus den ACHSE-Mitgliedsverbänden!

ACHSE wird sich auch in 2018 mit aller Kraft für

Menschen mit Seltene n Erkrankungen einsetzen.

Ich freue mich auf das kommende Jahr mit Ihnen!

Ein wunderschönes Weihnachtsfest wünscht

Ihr Dr. Jörg Richstein

Vorsitzender ACHSE e.V.

INHALT

WAS BEWEGT DIE ACHSE?

NAMSE.....S.2

TRANSLATE-NAMSE.S.3

Mitgliederversammlung 2017: Aktionsplan 2018, Vorstandswahl, Neue Mitglieder und Kassensprüfer.....S.4

Fachtagung 2017.....S.7

WIR FÜR SIE

Projekt „Selbsthilfe hilft einander“.....S.9

Transparenzerklärung,

Pauschalförderung..S.10

Projekt „Gemeinsam mehr erreichen“.....S.11

ACHSE Selbsthilfe Akademie.....S.12

Seminarbericht „Patienteninformation erstellen“.....S.13

Hinweis Seminar „Veranstaltungsmanagement“.....S.14

Hinweis Seminar „Volljährig werden“.....S.15

Projekt „Wissen rettet Leben“.....S.15

Tag der Seltene n Erkrankungen 2018...S.16

Projekt „se-atlas“...S.18

„Bundesfachstelle Barrierefreiheit“.....S.19

ACHSE AUF ACHSE

Berichte von Veranstaltungen.....S.20

VERMISCHTES

Hinweis Forschungspreis 2018, Wissenschaftlicher Beirat, AUF.....S.23

Benefizauktion, Filmkooperation.....S.24

IHRE MELDUNGEN

...aus dem ACHSE-Netzwerk.....S.25

IN EIGENER SACHE

Stille Anteilnahme...S.31

Neues aus dem ACHSE-Büro, Jobs..... S.32

Weihnachtsgrüße... S.33

Impressum.....S.33



NAMSE – Es ist Fünf vor Zwölf

In 2010 haben 28 wichtige Akteure im Deutschen Gesundheitswesen das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – NAMSE – gegründet und gemeinsam in 2013 den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen verabschiedet. 52 Maßnahmen sollen die Versorgung und Forschung für die Betroffenen verbessern. Auch wenn die im Nationalen Aktionsplan dargestellte Zentrenstruktur mit entsprechendem Anerkennungsverfahren noch nicht realisiert wurde, wurde dennoch Einiges bewegt. Für den aktuellen Bericht zum Umsetzungsstand des Plans siehe: http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/namse_monitoringbericht_oktober_2017.pdf

Abb.: Logo NAMSE

NAMSE ist bislang formal nur ein Projekt, das durch das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert wird. Mitte 2018 läuft diese Finanzierung aus. Insbesondere die Arbeit der Geschäftsstelle des NAMSE, die die Zusammenarbeit der Akteure koordiniert und somit maßgeblich zur Umsetzung des Nationalplans beiträgt, würde dann beendet. Bereits seit der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans in 2013 wird an der Verstetigung des NAMSE gearbeitet. Hierzu sollen die Akteure einen Verein gründen: NAMSE e.V.

In vielen Sitzungen der AG Zukunft der NAMSE-Steuerungsgruppe sowie in der Steuerungsgruppe selbst wurde in 2016 und 2017 unter intensiver Beteiligung der ACHSE (Christoph Nichtigaller und Mirjam Mann) beraten, welche Aufgaben und Ziele ein NAMSE e.V. haben sollte – Mission und Vision –, wer Mitglied werden soll, wie Entscheidungen getroffen werden und vieles mehr.

Wichtigstes und schwierigstes Thema war und ist, wer im NAMSE die Kriterien für das Anerkennungsverfahren weiterentwickelt und ob NAM-

SE das Zertifikat vergibt. Dazu sind sich einige Akteure nicht sicher, ob eine Mitgliedschaft mit ihren gesetzlichen Aufgaben vereinbar bzw. ob die Teilnahme für ihre Organisation opportun ist. In der Steuerungsgruppe im Juli wurde zum dritten Mal über den Entwurf der Satzung beraten. Einige Akteure sind bereit den Verein NAMSE zu gründen. Zurzeit müssen noch einige weitere wichtige Akteure überzeugt werden, damit der Verein auch die kritische Masse hat, die es braucht um auch Wirkung im System entfalten zu können.

Kurz vor 12: Da die Projektfinanzierung Mitte nächsten Jahres ausläuft und eine zwischenzeitliche Schließung der Geschäftsstelle enorm zurückwerfen würde, drängt die Zeit mittlerweile sehr. ACHSE setzt alles daran in Dezember 2017 und Januar 2018 im Gespräch mit den noch fehlenden Akteuren die Hinderungsgründe zu ermitteln und nach Lösungen zu suchen, damit die Gründung wie geplant im März 2018 stattfinden kann. Hierbei helfen uns auch die Mitglieder des Gesundheitspolitischen Beirats, den wir in diesem Jahr gegründet haben.

Wenn sich herausstellen sollte, dass es nicht etwaige praktische oder juristische Probleme sind, wodurch der Prozess sich so verzögert, sondern fehlender politischer Wille einiger Akteure, **dann müssen wir als Gemeinschaft zum Tag der Seltenen Erkrankungen aktiv werden.**

Dann werden wir Sie gegebenenfalls kurzfristig bitten, am 28. Februar 2018 für eine „kreative“ Demonstration nach Berlin zu kommen. **Bitte merken Sie sich das Datum schon einmal vor!** Die Demo würde am früheren Nachmittag im Rahmen vom Tag der Seltenen Erkrankungen stattfinden. Wir hoffen, dass eine solche Aktion nicht nötig sein wird, aber wir dürfen ein etwaiges Scheitern von NAMSE nicht sang- und klanglos hinnehmen.

Ansprechpartnerin

Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE
Mirjam.Mann@achse-online.de

Strukturen schaffen – Versorgung Betroffener verbessern



Abb.: Logo TRANSLATE-NAMSE

Wo Prozesse aus dem Nationalen Aktionsplan noch immer nicht voranschreiten, schließen sich einzelne Akteure im Rahmen von Projekten zusammen, um gezielt die Versorgung von betroffenen Menschen zu verbessern.

Im Rahmen des Versorgungsprojektes TRANSLATE-NAMSE werden seit 01. Dezember 2017 einzelne zentrale Maßnahmenvorschläge aus dem Nationalen Aktionsplan für drei Jahre bundesweit umgesetzt und in Hinblick auf eine Übernahme in die Regelversorgung erprobt. TRANSLATE-NAMSE widmet sich dem Defizit in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen.

Ziel von TRANSLATE-NAMSE ist es, die Diagnose Seltener Erkrankungen zu beschleunigen, die Versorgung Betroffener zu verbessern und letztlich Patienten und ihren Familien eine bessere Bewältigung ihrer sehr schweren Erkrankungen zu ermöglichen. Es wird seit Ende 2016 aus dem Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) gefördert und will durch gezielte Maßnahmen eine Verbesserung der Versorgungssituation erreichen, ACHSE berichtete bereits. Das Projekt unter der Leitung der Charité – Universitätsmedizin Berlin setzt modellhaft das Zentren-Konzept des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) um.

Geplant ist der Aufbau eines Netzwerkes von Zentren für Seltene Erkrankungen. Neben einer verbesserten strukturierten Diagnostik, soll hier u.a. auch eine kostendeckende Betreuung

von Kindern bis in das Erwachsenenalter sichergestellt werden. In Koordinationsstellen für Menschen mit unklaren Diagnosen sollen Betroffene einer qualitätsgesicherten multidisziplinären Diagnostik zugeführt werden. Die Entwicklung und Optimierung einer (heimatortnahen) Versorgung von Patienten soll in „ergänzenden Pilotzentren“ vorangetrieben werden. Alle Prozesse werden evaluiert mit dem Ziel die Ergebnisse (verbesserte Strukturen) in die Regelversorgung zu überführen.

Projektpartner sind neben ACHSE, die Universitätskliniken Bonn, Dresden, Essen, Hamburg-Eppendorf, Heidelberg, Lübeck, München (Ludwig-Maximilians-Universität), Tübingen, die Krankenkassen AOK Nordost und Barmer sowie als Kooperationspartner vier weitere Krankenkassen. Auf Seiten der Krankenkassen wird das Projekt durch die AOK Nordost koordiniert.

ACHSE ist u.a. in die Bereiche Evaluation, Patientenzufriedenheit, Information eingebunden. Sie bringt das Erfahrungswissen Betroffener ein. Bereits bei Bekanntmachung durch den Gemeinsamen Bundesausschuss G-BA Ende 2016 begrüßte ACHSE die Entscheidung des Innovationsausschusses für eine Förderung von TRANSLATE-NAMSE mit mehr als 13 Millionen Euro.

Die gemeinsame Projektwebseite ist seit 01. Dezember 2017 online. Hier finden Sie alle weiterführenden Informationen.

<https://translate-namse.charite.de/>

Flyer für Patienten und Ärzte könne Sie auch auf www.achse-online.de herunterladen.

Ansprechpartnerin auf ACHSE-Seite ist Dr. med. Christine Mundlos: christine.mundlos@achse-online.de

ACHSE-Mitgliederversammlung 2017



Mitgliederversammlung 2017 der ACHSE im GSI Bonn. (Foto ACHSE)

Einhundertzehn Teilnehmer waren der Einladung der ACHSE zu der Mitgliederversammlung am 10. November 2017 in das Gustav-Stresemann-Institut in Bonn gefolgt.

Im vollbesetzten Saal herrschte knapp sechs Stunden hohe Konzentration, als der ACHSE-Vorstand seiner Berichtspflicht gegenüber der Mitgliederversammlung nachkam: Tätigkeitsbericht 2016, Finanzbericht 2016, der Bericht der Kassenprüfer. Einstimmig wurde der "alte" Vorstand für das Jahr 2016 entlastet. Auch Aktions-

sowie Haushaltsplan der ACHSE für 2018 wurden durch die Wahlberechtigten nach einer ausführlichen Diskussion über die Frage, „wo der Schuh in der Vereinsar-



v.l.n.r.: Ute Palm „altes und neues“ Vorstandsmitglied und Ehrenvorsitzender der ACHSE Christoph Nachtigäller. (Foto ACHSE)

beit drückt“ und was die Prioritäten der ACHSE sein sollten, bestätigt. Es folgte eine Beschlussvorlage aus den Mitgliederzeilen. Anschließend wurde der neue Vorstand gewählt, präsentierten sich neue Organisationen zur Aufnahme in die ACHSE, stellten sich weitere Interessen vor, wurden neue Kassenprüfer gewählt. Die Wahlleitung hatte der Ehrenvorsitzende der ACHSE, Christoph Nachtigäller, übernommen.

Das nach zweistündiger Verzögerung noch warme Abendessen, hatten wir uns alle redlich verdient. Der rege Austausch wurde bis in den späten Abend fortgesetzt.

Wir freuen uns schon jetzt auf die kommende Mitgliederversammlung am 09. November 2018 in Berlin.

Frisch voran in 2018 (1)



Dr. Jörg Richstein stellt den Aktionsplan 2018 vor. (Foto ACHSE)

Nach seinem Bericht über die Tätigkeiten der ACHSE in 2016/2017 stellte der ACHSE-Vorsitzende Dr. Jörg Richstein die Pläne für 2018 vor*.

Das Schwierigste bei der Planung neuer Aktionen, sei es für ihn, Geduld aufzubringen. Laut Wikipedia, erweise sich als geduldig „wer bereit ist, mit ungestillten Sehnsüchten und unerfüllten Wünschen zu leben oder diese zeitweilig bewusst zurückzustellen. Diese Fähigkeit ist eng mit der Fähigkeit zur Hoffnung verbunden. Geduldig ist auch, wer Schwierigkeiten und Leiden mit Gelassenheit und Standhaftigkeit erträgt.“ Der Vorstandsvorsitzende betontem, dass Menschen mit

Seltenen Erkrankungen jedoch keine Zeit hätten, weshalb es für den Vorstand der ACHSE schwer zu ertragen sei, dass Fortschritte ihre Zeit, oft zu viel Zeit, bräuchten.

ACHSE versucht auf drei Ebenen Verbesserungen voranzutreiben: 1. Durch Vergrößerung der Bekanntheit und des Problembewusstseins bezüglich Seltener Erkrankungen in der Gesellschaft, insbesondere bei den Entscheidungsträgern im

Frisch voran in 2018 (2)

Gesundheitswesen sowie Einflussnahme auf deren Entscheidungen (ACHSE Engagement und Interessenvertretung) 2. Durch Stärkung und Weiterentwicklung der Selbsthilfe von Menschen mit Seltenen Erkrankungen (ACHSE Mitglieder Fortbildung und Unterstützung) 3. Durch Beratung und Information für Betroffene, Therapeuten und andere Akteure sowie Beteiligung an Projekten zur konkreten Verbesserung der Versorgung (ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung).

In den vergangenen Jahren wurden einige wichtige Angebote aufgebaut

– wie z.B. die ACHSE Beratung, das Projekt „Selbsthilfe hilft einander“, die „ACHSE Selbsthilfe Akademie“ oder auch die sehr erfolgreiche Öffentlichkeitsarbeit – die es zu erhalten und weiterzuentwickeln gilt. Darüber hinaus wollen wir unbedingt unser politisches Wirken verstärken und verstetigen.

Es ist uns ein wichtiges Anliegen, mehr über die konkreten Probleme in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erfahren und einen Austausch zwischen den Mitgliedsorganisationen über Lösungen für vergleichbare Probleme anzustoßen.

Hierzu haben wir das Projekt „Von der Einzelfallhilfe zum Erfahrungswissen – Ein Projekt zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Fa-

milien“ entwickelt. Wir hoffen sehr, dass wir die dafür nötige Förderung erhalten werden. In diesem Projekt wollen wir etwa zwei Fallbeschreibungen pro Mitgliedsorganisation über ganz alltägliche Versorgungsprobleme sammeln und uns mit den verschiedenen Akteuren über Problemlösungen austauschen.

Es ist uns zudem enorm wichtig, den **Austausch an der Basis zu stärken**: Als wichtiges Forum für den Mitgliederaustausch wollen wir deshalb im Sommer unter dem Titel „Miteinander von einander lernen – Gemeinsam mehr erreichen!“ – zusammen kommen.

Am ersten Tag werden wir uns nach Impulsreferaten von Aktiven aus unseren eigenen Reihen viel Zeit für den Austausch nehmen, gegliedert in vier Themenblöcken: Zeit, Wissen, Vernetzung und Geld. Ziel ist es, von einander zu lernen, wie die Arbeit der eigenen Organisation effektiver sein kann und gemeinsam zu beraten, wie wir als Netzwerk einander mehr unterstützen können. Dies wird am zweiten Tag in einer „Open-Space-Veranstaltung“ genauer ausgearbeitet.

Jetzt schon vormerken: Die Veranstaltung findet am 01. und 02. Juni 2018 in Berlin auf dem Gelände der DRK Kliniken Berlin | Westend statt. Wir freuen uns auf ein reges und produktives Miteinander und hoffen sehr darauf, dass dieser Kongress ein Highlight auf unserem gemeinsa-

men Weg für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sein wird. Allerdings müssen wir auch für diese Veranstaltung noch eine Finanzierung sichern.

Für alle unsere Tätigkeiten brauchen wir Unterstützung aus der Gesellschaft. Wir brauchen die Förderung der Krankenkassen und Stiftungen sowie die Unterstützung von Spendern und Sponsoren. Wie schon in den Jahren zuvor, werden wir uns auch in 2018 intensiv um ausreichend finanzielle Mittel kümmern.

Wir empfinden es deshalb als eine besondere Anerkennung unserer Arbeit und Hilfe bei der Einwerbung dieser Mittel, dass die Mitgliederversammlung auf Antrag des Vereins VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V fast einstimmig einer Erhöhung der Beiträge beschlossen hat. Wir erwarten durch die Erhöhung statt 25.000 Euro statt 13.000 Euro Beiträge pro Jahr einzunehmen. Wir danken die Mitglieder sehr herzlich für diese tolle Geste und auch für die Solidarität der größeren Verbände mit den kleineren.

Wir freuen uns auf die weitere gemeinsame Arbeit mit Ihnen.

*Alle Unterlagen und Präsentation der Mitgliederversammlung sind im Mitgliederbereich der ACHSE Website erhältlich. E-Mail an Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de

Vorstandswahl

Ute Palm, Claudia Sproedt, Anja Klinner, Geske Wehr, Dr. Jörg Richstein und Dr. Willi Strunz (Reihenfolge wie auf dem Foto) sind für die kommenden drei Jahre der neue "alte" ACHSE-Vorstand. Alle Vorstandsmitglieder wurden mit großer Mehrheit wiedergewählt. Für das entgegengebrachte Vertrauen möchten sich die ACHSE-Vorstandsmitglieder herzlich bedanken. In gemeinschaftlicher Zusammenarbeit von Mitgliedern, Vorstand und Geschäftsstelle soll auch in der kommenden, dreijährigen Amtszeit

mit aller Kraft versucht werden, die Lebenssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen entscheidend zu verbessern.



ACHSE-Vorstand wiedergewählt. (Foto ACHSE)

Neue Organisationen im Netzwerk der ACHSE



„Die Neuen“ mit Dr. Jörg Richstein. (Foto ACHSE)

Sechs Organisationen stellten sich und ihre Arbeit den Anwesenden zur Aufnahme in den Verein vor

und wurden einstimmig in das Netzwerk der ACHSE aufgenommen — als ordentliche und außerordentliche Mitglieder.

Herzlich willkommen: [IG Sturge-Weber-Syndrom e.V.](#), [Undine Syndrom e.V.](#), [Nävus Netzwerk Deutschland e.V.](#), [Phelan-McDermid Gesellschaft e.V.](#), [Peutz-Jeghers-Syndrom Germany](#) und die [CFD Foundation e.V.](#) (außerordentliche Mitgliedschaft).

Informationen zu allen über 130 Mitgliedsorganisationen der ACHSE finden Sie online unter [Mitgliedsvereine](#).

Ebenfalls angereist waren: die [HOCM Deutschland e.V.](#), der [Patientenverband FAP e.V.](#) sowie [SSADH-Defizit e.V.](#) Auch hier stellten die hoch engagierten Vertreter die Anliegen ihres Vereins vor. Als Mitglieder der „Interessengruppe“ sind sie schon jetzt Teil unseres Netzwerkes. Sobald diese

noch sehr „jungen“ Vereine gefestigt sind, d.h. z.B. zwei Jahresabschlüsse vorweisen können, freuen wir uns sehr auf ihre Bewerbung als ACHSE-Mitglied.

Herzlich willkommen.



Neue Kassenprüfer



v.l.n.r.: Frau Jürgensen, Herr Richstein, Frau Kopf. (Foto ACHSE)

Nach neun Jahren ehrenamtlicher Kassenprüfung der ACHSE begeben sich Frau Jürgensen und Frau Kopf in den wohlverdienten Ruhestand. Die ACHSE dankt beiden herzlich für ihr Engagement. Wir freuen uns sehr, dass Johanna



v.l.n.r.: Frau Rohlfing, Herr Ganter. (Foto ACHSE)

Rohlfing von Nephie e.V. und Horst Ganter von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke diese wichtige Aufgabe ab sofort für drei Jahre übernehmen.

ACHSE-Fachtagung 11. November 2017 in Bonn (1)



Dr. med. Christine Mundlos moderierte die Fachtagung. (Foto ACHSE)

Nach einer kurzen Einführung in die Themen der Fachtagung leitete die Moderatorin, Dr. Christine Mundlos, Leiterin ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung, an den ersten Referenten weiter:

Die Erläuterung der methodischen und medizinischen Anwendung von CRISPR/cas, von Prof. Dr. med. Knut Stieger, Universitäts-Augenklinik Gießen.

Prof. Stieger führte aus, dass Genome Editing, also der gezielte Eingriff zur Veränderung des Erbguts, schon seit den 90er Jahren mit unterschiedlichen Werkzeugen (sog. Genschern) bei Mikroorganismen, bei Pflanzen und menschlichen sowie tierischen Zellen durchgeführt wird. Der ungezielte Eingriff ins Erbgut findet in der Natur durch Stoffwechselfvorgänge, chemische Substanzen oder ionisierende Strahlung statt, die zu Veränderungen in Einzelsträngen oder Doppelsträngen der DNA führen können.

CRISPR/cas hat die Wissenschaft revolutioniert.

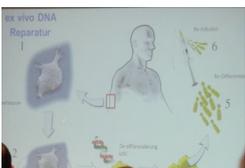


Abb.: Schema DNA-Reparatur

Die Methode gilt als einfacher in der Anwendung, präziser in der Funktion

und preiswerter, als bisherige Methoden. Auch kann sie prinzipiell das Erbgut gleichzeitig an mehreren Stellen verändern und sie soll im therapeutischen Einsatz weniger Nebenwirkungen hervorrufen. Sie weckt hohe Erwartungen in der Medizin insbesondere in Hinblick auf eine beschleunigte Therapieentwicklung. **Der Schwerpunkt der medizinischen Forschung liegt auf dem therapeutischen Genome Editing** von autosomal dominanten, autosomal rezessiven und X chromosomalen Erbkrankheiten. Es geht darum, defekte Gene, die krankheitsverursachend sind, zu reparieren oder durch ein intaktes Gen zu ersetzen.



Prof. Dr. med. Stieger über die Anwendung von CRISPR/cas (Foto ACHSE)

Kritisch wird die Anwendung der Genschern im Zusammenhang mit der Keimbahn gesehen, d.h. der Eingriff in das Erbgut von Eizellen, Samenzellen oder Embryos. In Deutschland verbietet der §5 des Embryonenschutzgesetzes solche Eingriffe. In anderen Ländern erfolgt dies bereits zu Forschungszwecken, bisher wohl noch nicht erfolgreich.

Auch ist die Präzision der Genschere nicht unumstritten

und die Frage, was genau an den Schnittstellen nach Trennung und wieder Zusammenführen der Doppelstränge passiert, nicht abschließend geklärt.

Da die Methode so rasant Verbreitung findet, gibt es **bereits die Forderung von vielen nationalen und internationalen Organisationen nach einem freiwilligen internationalen Moratorium**, um über Experimente und Anwendungen von CRISPR/cas zu diskutieren.

In der sich anschließenden Diskussion mit den Zuhörern

wurde die Problematik der euphorischen und Hoffnung machenden Berichterstattung über CRISPR/cas in den Medien adressiert. Ähnliches hatte man vor Jahren schon beim Thema Gentherapie erlebt, inklusive der Ernüchterung als klar wurde, dass die Gentherapie den Hoffnungen in der klinischen Anwendung nicht standhalten konnte. Prof. Stieger beantwortet die Frage dahingehend, dass herausragende Forschungsergebnisse kommuniziert werden (müssen), um Wissenschaft und Öffentlichkeit zu informieren, aber auch aktuelle und prospektive Geldgeber aufmerksam zu machen. Für das Einwerben von Forschungsgeldern sind Erfolge notwendig. Forschungsergebnisse werden dabei jedoch oft durch die Presse stark vereinfacht dargestellt. Die Anwendung in klinischen Studien wird noch auf sich warten lassen.

Die Anwendung von CRISPR/cas aus ethischer Sicht mit

ACHSE-Fachtagung 11. November 2017 in Bonn (2)

PD Dr. Dagmar Schmitz (Institut für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin, Aachen): Warum wird das Genome Editing so kontrovers in der Gesellschaft diskutiert? Sind



PD Dr. D. Schmitz leitet mit Immanuel Kant in ihr Thema ein. (Foto ACHSE)

Gene etwas Besonderes? Zur Beantwortung dieser Fragen stellte Prof. Schmitz die These auf, dass der Umgang mit genetischen Informationen und am Genom ansetzenden Technologien einen besonderen normativen und rechtlichen Rahmen erfordert. Genetische Informationen haben eine lange Gültigkeit, sie beziehen sich z.T. auch erst auf zukünftige Menschen. Genetische Erkrankungen haben eine große Tragweite für Patienten und ihre Angehörigen.

Die aktuelle Diskussion um CRISP/cas bezieht sich auf die Anwendung der Methode in den Bereichen Gesundheit/ Krankheit, Produktion von Nahrungsmitteln, Tierwelt und Ökosystem sowie der Nutzung in anderen Bereichen wie Industrie und Militär. Im Zusammenhang mit Gesundheit und Krankheit geht es darum, Krankheiten (besser) zu verstehen, zu behandeln, zu vermeiden und Gesundheit zu stärken. (...) In der sich anschließenden Dis-

kussion wird deutlich, dass **Grundsätze wie „Die Würde des Menschen ist unantastbar“ nicht technischen Entwicklungen und damit einhergehendem gesellschaftlichem Wandel zum Opfer fallen dürfen.** Betroffene sehen sich aber trotzdem einem ethischen Dilemma ausgesetzt, wenn es um die Frage geht: Kann ich verantworten etwas zu tun oder etwas nicht zu tun? Es wurde von der Patientenseite die **Forderung gestellt,** nicht nur in Entscheidungsprozesse eingebunden zu werden, sondern über das Verfahren entscheiden zu dürfen. **Betroffene müssen zu Moderatoren des Verfahrens werden.** Prof. Schmitz unterstrich die Forderung. Sie bevorzugt einen vernunftgeleiteten, hierarchiefreien Prozess mit allen Beteiligten, ganz nach der Diskursethik Habermas. Verfahren für ethische Entscheidungen obliegen dem Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA).



v.l.n.r.: M. Bolz Johnson wird von G. Wehr begrüßt. (Foto ACHSE)

Thema Nr. 3 **„Europäische Referenznetzwerke ERN – Entwicklung und Stand der Dinge“.** Schnellere Diagnosen und eine bessere Behandlung durch den grenzübergreifenden Austausch von Experten: Matt Bolz-

Johnson (**Healthcare & Research Director EURORDIS**) führte in die Arbeitsweise der nach 24 Krankheitsgruppen gegliederten Expertise-Netzwerke ERN ein. Deutschland ist aktuell in zwanzig ERN vertreten. 30 Millionen betroffene Menschen mit Seltene Erkrankungen in Europa erhoffen sich durch die Etablierung der ERN, dass ihr Leben verbessert und verlängert wird. **Die ERN sollen es Experten ermöglichen, sich auszutauschen.** Durch diese Zusammenarbeit erhalten Patienten mit Seltene Erkrankungen im Idealfall einen schnelleren Zugang zu der richtigen Diagnose und einer eventuell vorhandenen Therapie. Dabei soll die Expertise gebündelt zum Patienten gelangen und nicht umgekehrt.

Matt Bolz-Johnson bat die anwesenden Patientenorganisationen, Chancen, die sich durch die ERNs bieten, aktiv zu nutzen und mitzubestimmen, bspw. als Patientenvertreter (ePAG). Zu der Funktionsweise der ePAG wurde im Anschluss an die Fachtagung ein Workshop von und mit Geske Wehr, ACHSE- und EURORDIS-Vorstandsmitglied, angeboten.



Abb.: Logo Kindness for Kids

„Wir danken Kindness for Kids, der Stiftung für Kinder mit Seltene Erkrankungen, für die Förderung der ACHSE-Fachtagung.“

Die Selbsthilfe stärken

Expertenwissen sammeln und verfügbar machen, die Selbsthilfe informieren, sie handlungsfähig machen, sie stärken – Sie unsere Mitglieder stärken, das ist eine unserer wesentlichen Aufgaben als ACHSE. Projekte, Initiativen, Plattformen der ACHSE sind entstanden, mithilfe



Hände (Foto ACHSE)

derer wir Sie aktiv für Ihre Arbeit im Alltag und darüber hinaus unterstützen. Ohne Fördermittel und starke Partner, wäre das jedoch nicht möglich. Jenen möchten wir ganz besonders und im Folgenden danken, wenn wir Ihnen in Erinnerung rufen, wie wir Ihnen behilflich sein können oder schon helfen konnten.

„Selbsthilfe hilft einander“

Mit dem Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ wollen wir unsere Mitgliedsorganisationen bei ihren vielen schwierigen Fragestellungen im Selbsthilfealltag und ihren Problemen in der Beratung sowie in der Vereins- und Gremienarbeit unterstützen.

So werden Problemstellungen im Rahmen von „Selbsthilfe hilft einander“ übergreifend angegangen, aktuelle Fragen aus der praktischen Vereinsarbeit gemeinsam diskutiert, Erfahrungswissen ausgetauscht, Vereine konkret beraten. Themen, die übergreifend für eine Mehrheit relevant sind, z.B. zu sozialrechtlichen Fragen, werden unter Zuhilfenahme von Experten bearbeitet. Das Wissen wird in Informationsblättern verarbeitet und diese der Selbsthilfe zur Verfügung gestellt.

Beispiele: Die Expertise unserer Mitglieder, die auf ein Leben mit und dem Erleben von chronischen seltenen Erkrankungen beruht, soll festgehalten werden: als Baustein für die Kommunikation zwischen Patienten und Mediziner, Forschern und Gesundheitsdienstleistern und als Baustein in der Selbsthilfe, um anderen Betroffenen mit ähnlichen Symptomen bereits vorhandenes Wissen zur Verfügung zu stellen. Das **Informationsblatt „Patienteninformationen“** ist eine Anleitung zum Erstellen einer qualitativ hochwertigen Patienteninformation Seltener Erkrankungen. Denn nur, wenn Patienteninformationen die vorgeschriebenen Kriterien befolgen, können sie auf den relevanten Plattformen wie Orphanet veröffentlicht werden.

Wie man Bilder (digital, analog, bewegt) für die so unabdingbare Öffentlichkeitsarbeit erstellt und

nutzt, unter Berücksichtigung der Persönlichkeits- und Urheberrechte, ist Thema des sehr umfangreichen **Informationsblattes „Foto- und Videonutzung/ Bildrechte“**. Darin haben wir das fundierte Einmaleins der Nutzungsrechte zusammengefasst, ergänzt durch eine Checkliste und acht Mustervereinbarungen.

Diese und zahlreiche weitere **Informationsblätter** stehen unseren Mitgliedern in einem **passwortgeschützten Mitgliederbereich auf unserer Webseite zur Verfügung. Sie haben Ihr Passwort verlegt?** E-Mail an Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de.

Eine weitere Säule in dem ACHSE-Projekt „Selbsthilfe hilft einander“ ist die konkrete Beratung der Mitglieder bzw. das Leisten von Hilfestellungen. Die Anfragen betreffen oft vereinsrechtliche Vorgaben, das Überprüfen von Verträgen; häufige Themen sind zudem Datenschutz und Versicherungen. Darüber hinaus wird wesentliches Wissen und „Handwerkzeug“ für die Selbsthilfe in Seminaren oder Workshops vermittelt. Und unsere Mitglieder können zugleich von unserem Netzwerk profitieren. **Ansprechpartnerin** ist Patricia Heidrich patricia.heidrich@achse-online.de



Abb.: Logo AOK

„Selbsthilfe hilft einander“ ist Dank der Projektförderung, die ACHSE dafür seit mehreren Jahren vom AOK Bundesverband erhält, ein verlässliches Mittel, um die Strukturen und die Netzwerkarbeit in der Selbsthilfe voranzubringen. **Dank der AOK kann dieses Projekt in hoher Qualität umgesetzt werden.**

Workshop „Transparenzerklärung und Pauschalförderung“

Der ACHSE-Workshop zu den Themen „Transparenzerklärung und Pauschalförderung“ fand im Rahmen von „Selbsthilfe hilft einander“ nach der Mitgliederversammlung und Fachtagung am 11. November 2017 in Bonn statt. Zwanzig Mitglieder nahmen das Angebot an.

Workshop Transparenzerklärung

Alle Mitgliedsorganisationen von ACHSE haben sich verpflichtet, die „Leitsätze der Selbsthilfe für die Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen, insbesondere im Gesundheitswesen“, die durch die BAG SELBSTHILFE und den Paritätischen Wohlfahrtsverband am 30. April 2005 aufgestellt wurden und seither mehrere Male aktualisiert wurden, einzuhalten. **Seit dem Jahr 2016 sind alle Vereine der Selbsthilfe im Rahmen dessen dazu verpflichtet ihre Einnahmequellen jährlich in einer Transparenzerklärung offen zu legen.** Diese muss auf der Vereinswebseite zu finden sein und auf der Seite des Dachverbandes (in dem Fall ACHSE) ebenfalls. ACHSE-Mitarbeiter Hartmut Fels koordiniert diesen Prozess und gibt Hilfestellung u.a. beim Ausfüllen der Erklärungen. Sehr viele Fragen haben gezeigt, dass ein Workshop sinnvoll ist.

Kontakt: E-Mail hartmut.fels@achse-online.de

In dem Workshop Hartmut Fels erläuterte Hartmut Fels anhand einer Mustererklärung Schritt für Schritt, wie jedes Mitglied seine Kooperationen und Unterstützungen durch Wirtschaftsunternehmen darstellen kann. Ein besonderes Augenmerk lag auf der Sichtbarmachung, welche Einnahmen von Wirtschaftsunternehmen der pharmazeutischen Industrie, von Herstellern medizinischer Geräte oder Hilfsmittel sowie von den Firmen, die mit solchen Firmen eng verbunden sind, aus Spenden und Mitgliedsbeiträgen erfolgten und woher eventuelle Sachzuwendungen kamen.

Bitte füllen Sie Ihre Transparenzerklärung aus, stellen Sie diese online und schicken Sie uns den Link, damit wir wiederum diesen auf

unsere Webseite stellen können. Hier: http://www.achse-online.de/de/die_achse/Transparenz/Selbstauskunft_Mitglieder.php



Kerstin Kiekbusch erklärt, wie man Pauschalförderung beantragt. (Foto ACHSE)

Workshop Pauschalförderung

Expertin Kirstin Kiekbusch (Ichthyose e. V.) führte in die Antragstellung von Pauschalförderung gemäß § 20 h SGB V ein. Sie erläuterte eingangs die grundlegenden Voraussetzungen der Pauschalförderung, als auch im Anschluss dann die Grenzen. Beispielsweise gibt es keinen Rechtsanspruch auf die Förderung, die bewilligte Förderung muss transparent eingesetzt werden und die Bücher dazu müssen mindestens sechs bzw. zehn Jahre aufbewahrt werden. Einen Blick in die Zukunft gewährte sie, als sie darauf hinwies, dass ab dem Jahr 2019 die Einhaltung der Datenschutz-Grundsätze* eine verbindliche Fördervoraussetzung sein wird. Alle Teilnehmer des Workshops erhielten ein mit Hinweisen versehenes Muster für einen Antrag auf Pauschalförderung ausgehändigt.

ACHSE-Mitglieder, die die Workshop-Unterlagen ebenfalls per E-Mail erhalten möchten, können sich gern an Patricia Heidrich wenden, E-Mail patricia.heidrich@achse-online.de.

*Zum Thema Datenschutz wird ACHSE demnächst ein Informationsblatt erstellen.

ACHSE-Projekt „Gemeinsam Mehr Erreichen“

...mit weniger Aufwand mehr Lebensqualität für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreichen...

Worum geht es? Die Arbeit der Aktiven in den Mitgliedsorganisationen soll erleichtert werden. ACHSE untersucht im Rahmen von „Gemeinsam mehr erreichen“, wie die Mitgliedsorganisationen bei ihren praktischen Aufgaben in der täglichen Vereinsarbeit oder bei spezifischen Aufgaben, wie z. B. Presse-/ Öffentlichkeitsarbeit unterstützt werden können, damit mehr Zeit für die eigentliche Selbsthilfearbeit bleibt. Hierzu wird zunächst eine Bedarfsanalyse erstellt mit der Identifizierung von Überschneidungen in den Tätigkeiten von Mitgliedsorganisationen und von möglichen Synergien, um die Frage zu klären: Welche Unterstützung / Service kann ACHSE als Dachverband bieten? Mit der Beantwortung werden eine Marktanalyse durchgeführt und anschließend ein Konzept mit wirtschaftlicher Machbarkeitsprüfung entwickelt.

Was wurde bereits gemacht? Experteninterviews, um einen Fragebogen zu entwickeln, Pretesting des Fragebogens, Online-Umfrage bzw. Befragung mit Leitfaden über Telefon, Vorstellung von Zwischenergebnissen auf der Fachtagung am 11.11.2017, Verteilung eines Mini-Fragebogens, in dem die Mitglieder Themen für Subgruppentreffen benennen oder das Interesse an einem Interview zum Projekt bekunden können, Interviews / Telefonate mit Mitgliedern.

Was steht als nächstes an? Die von den Mitgliedern benannten Themen für die Subgruppentreffen werden gewichtet und festgelegt. Im März / April werden 3 bis 4 Gruppentreffen stattfinden – alle Mitglieder werden darüber informiert.

Sommerkongress 2018

Bitte unbedingt vormerken: Am 1./ 2. Juni 2018 findet ein ACHSE-Sommerkongress in Berlin statt! Am ersten Tag geht es um good and bad practice in den vier Themenfeldern: Zeit, Wissen, Vernet-

zung, Geld. Dafür suchen wir Referenten aus den Mitgliedsorganisationen. Eine Einladung mit der Anfrage nach Referenten geht allen Mitgliedern zu. Hintergrund der Themenfelder ist der Gedanke: Wann sucht man sich Unterstützung durch Berater / Dienstleister? Wenn Ressourcen fehlen, bzw. es einen Mangel in einem oder mehreren der Themenfelder gibt.

Was können wir voneinander lernen?: Am zweiten Tag des Kongress' werden wir im Rahmen eines „Open Space“ arbeiten. Hier sind Sie gefragt. Denn durch das freie Format, bei dem zwar das Motto festgelegt ist, Sie aber frei über die Durchführung bestimmen, erhoffen wir uns neue Impulse und einen spannenden Austausch.

Wann werden die nächsten Projektergebnisse diskutiert?: Um ein Konzept / Businessplan zu entwickeln, möchten wir sowohl die Bedarfsanalyse als auch die Diskussion über mögliche Modelle auf mehrere Säulen stützen. Dazu zählen neben der Umfrage und Interviews auch die oben genannten Veranstaltungen und ihre spezifischen Formate. Aktuell suchen wir eine DiplomandIn, die uns konkret in diesem Projekt unterstützt. **Stellenanzeige** http://www.achse-online.de/de/die_achse/Jobs/index.php

In der Mitgliederversammlung bzw. Fachtagung am 09./ 10. November 2018 werden Ergebnisse des Projekts vorgestellt und gemeinsam diskutiert.

Ansprechpartnerin

Dipl. Psych. Lisa Biehl

E-Mail: lisa.biehl@achse-online.de

Tel.: 030-3300708-23

Gefördert durch die:

Robert Bosch Stiftung

Abb.: Logo Robert Bosch Stiftung

ACHSE Selbsthilfe Akademie

Die „ACHSE Selbsthilfe Akademie“ steht für ein qualitativ hochwertiges Seminarprogramm, das den ACHSE-Mitgliedern und anderen Interessenten aus der Selbsthilfe **die Möglichkeit bietet, sich für die Arbeit als Patientenvertreter fortzubilden**. Die Anforderungen, die heute an die Selbsthilfe gestellt werden, sind enorm und steigen ständig.

Die hohe Nachfrage nach unseren Seminaren zeigt, dass wir mit der ACHSE Selbsthilfe Akademie eine große Bedarfslücke getroffen haben. Auch die Internetplattform **„ACHSE Selbsthilfe Akademie Online“**, die wir parallel zu den Präsenzseminaren aufgebaut haben, erfährt großen Zuspruch von unseren Mitgliedern. Dort sind alle Vorträge als Video, alle Seminarpräsentationen sowie zusätzliche Informationen zu sämtlichen ACHSE-Seminaren digital verfügbar und jederzeit abrufbar. Damit erhalten Seminarteilnehmer die Möglichkeit das Gelernte nachzubereiten. Und all diejenigen, die aufgrund ihrer Erkrankung und zeitlichen Engpässen nicht vor Ort am Seminar haben teilnehmen können, können so ebenfalls von den ACHSE-Seminaren profitieren. **Zugleich entsteht auf der Internetplattform, wie nebenbei, ein kleines Wissensarchiv, das mit jedem ACHSE- Seminar wächst.**

Erste Überlegungen, wie wir dem wachsenden Bedarf unserer Mitglieder nach Weiterbildung gerecht werden könnten, gab es 2013. Nachfragen (Wünsche) nach Seminaren, in denen die „Seltene Erkrankungen“ thematisch Berücksichtigung finden, häuften sich zu jener Zeit. Um einen systematischen Überblick über den Weiterbil-

dungsbedarf unserer Mitglieder zu erhalten, führten wir zunächst eine Umfrage durch. Die Ergebnisse verdeutlichten nicht nur, dass der Fortbildungsbedarf sehr hoch ist, sondern ließen auch Rückschlüsse zu, wo der Schuh am meisten drückt. Darauf aufbauend, begannen wir mit der langfristigen inhaltlichen Planung unserer Seminare. Zugleich beschlossen wir, ergänzend zu den Präsenzseminaren, eine Plattform im Internet einzurichten, auf denen die Seminare digital zur Verfügung gestellt werden sollten. So sollte gewährleistet werden, dass unsere Seminare möglichst vielen ACHSE-Mitgliedern zu Gute kommen und eine nachhaltige Wirkung erzielen. Es folgte die Prüfung technischer Systeme und die Recherche nach einem Anbieter, der für uns die Vorträge der Seminare aufzeichnet und bearbeitet, um sie anschließend als Video auf die Internetplattform zu stellen. **Die ACHSE Selbsthilfe Akademie war geboren.** Nach drei Jahren ist sie den Kindern entwachsen und gehört mit zwei Präsenzseminaren pro Jahr und einer digitalen, stetig wachsenden Wissensplattform zum festen Bestandteil unserer Arbeit der ACHSE, deren Angebot von unseren Mitgliedern rege genutzt wird.

Die BARMER hat uns von Anfang an beim Aufbau der ACHSE Selbsthilfe Akademie stets großzügig unterstützt.

Abb.: Logo BARMER

Dank ihrer Förderung können wir unseren Mitgliedern seit drei Jahren ein qualifiziertes, inhaltlich aufeinander aufbauendes Weiterbildungsangebot anbieten, das Sie in Ihrer Arbeit nachhaltig unterstützt. Wir danken der BARMER sehr für ihre Unterstützung.

„ACHSE Selbsthilfe Akademie Online“ – Aktuelle Beiträge für Sie (1)

Auf unserer „ACHSE Selbsthilfe Akademie online“ finden Sie die Vorträge **zahlreicher ACHSE-Seminare, die Ihnen für Ihre Selbsthilfearbeit nützlich sind**: Besonders ans Herz legen möchten wir Ihnen den Vortrag von Dr. Bettina

Jonas, Geschäftsbereichsleiterin Pflege beim MDK Berlin-Brandenburg, im Rahmen unseres Seminars zum Thema „Pflege“. Dr. Jonas informiert darin über die Neuregelungen in der Pflege, die seit dem 01.01.2017 in Kraft sind. Sie stellt das

„ACHSE Selbsthilfe Akademie Online“ – Aktuelle Beiträge für Sie (2)

neue Begutachtungsverfahren zur Pflegebedürftigkeit und die fünf Pflegegrade vor, die die bisherigen Pflegestufen ersetzen. Schritt für Schritt erklärt sie die einzelnen Bewertungskriterien, die sie mit zahlreichen Beispielen untermauert. Dabei geht sie auch auf die Besonderheiten bei den Seltenen ein.

Nicht weniger informativ ist der Vortrag von Dr. Daniel Fischer, Rechtsanwalt und Steuerberater. Von ihm erfahren Sie alles Wissenswerte zum Steuerrecht, das sie benötigen, um Ihren Verein erfolgreich durch das Jahr zu führen. Auch zivilrechtliche Grundlagen und Haftungsfragen werden

erörtert.

Sollten Sie letztes Jahr nicht an der ACHSE-Fachveranstaltung „miteinander/ voneinander lernen“ in Rheinsberg teilgenommen haben, können Sie diese Referate ebenfalls auf der Plattform anschauen. Sie finden dort auch die Vorträge zum Workshop „Öffentlichkeitsarbeit Schwerpunkt Video“, vom 12. Mai 2017.

Hier gelangen Sie zur „Selbsthilfe Akademie Online“ <https://achseonline.moodle-kurse.de/> Das Passwort zu der Plattform erhalten Sie auf Anfrage bei Patricia Heidrich E-Mail patricia.heidrich@achse-online.de

„Wie erstelle ich eine qualitativ hochwertige Patienteninformation zu einer Seltenen Erkrankung“ ACHSE-Seminar, September 2017 (1)

Das Seminar fand am 08. und 09. September 2017 im IntercityHotel Berlin Hauptbahnhof statt. Es wurde gefördert von dem Dachverband BKK e.V.

Das Seminar wurde von Vertretern der ACHSE-Mitglieder BKMF e.V, Hoffnungsbaum e.V. und Nephie e.V. eröffnet. In ihren Impulsreferaten berichteten sie von ihren Schwierigkeiten bei der Erstellung von Patienteninformationen und lösten damit eine lebhafteste Diskussion unter den Seminarteilnehmern aus.

Am Folgetag gab Dr. Frank Brunsmann von PRO RETINA e.V. einen Einblick in die Entstehungsgeschichte der Kriterien für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen. **Die ersten Kriterien wurden 2004 von der ACHSE entwickelt und beeinflussten in der Folge nicht nur das Positionspapier des Deutschen Netzwerks Evidenzbasierte Medizin „Gute Praxis Patienteninformationen“.** Sie fanden auch Eingang in die sogenannten NAMSE-Kriterien, die vom Nationalen Bündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) entwickelt wurden. Auf den NAMSE Kriterien wiederum basiert das Projekt „Kurzinformationen für Patienten“ zu Seltenen Er-

krankungen, das ACHSE mit dem Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) seit drei Jahren durchführt.

Dann stellte Gertrud Windhorst, ACHSE e.V, das Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ vor, das bis Ende des Jahres von der Berliner Sparkassenstiftung Medizin gefördert wird. Das Projekt ermöglicht es, den ACHSE Mitgliedern ihre Krankheitsbeschreibungen auf Orphanet, der zentralen Plattform Seltene Erkrankungen, zu veröffentlichen. Sie erklärte kurz die formalen Kriterien, die die Patienteninformationen zu erfüllen haben; die wissenschaftlichen-



Abb.: ACHSE Informationsblatt – Patienteninformationen (Ausschnitt)

ACHSE-Seminar „Patienteninformation“ (2)

inhaltlichen erläuterte Corinna Schäfer vom ÄZQ in ihrem anschließenden Vortrag. Auch diese Kriterien basieren auf den NAMSE Kriterien. Corinna Schäfer vom ÄZQ leitet die Abteilung „Patienteninformation“ und gilt als ausgewiesene Expertin auf diesem Gebiet. Sie erklärte die inhaltlich-wissenschaftlichen Anforderungen anhand einer **gute Patienteninformation, die von der systematischen Recherche über die Darstellung patientenrelevanter Endpunkte wie zum Beispiel Sterblichkeit, Beschwerden, Komplikationen und gesundheitsbezogene Lebensqualität bis hin zur kritischen Bewertung von Studien reichten**. Dabei ging sie auch auf die Besonderheiten von Seltenen Erkrankungen ein, wie zum Beispiel die der geringen Evidenz. **Sie zeigte auf, worauf Informationsersteller zu achten haben, damit die Seltenheit einer Erkrankung nicht zu einer minderen Qualität der Patienteninformation führt**. Auch wenn die Anzahl der Patienten gering ist und keine breit

angelegten Studien vorliegen, die eine Objektivierbarkeit der Ergebnisse zulassen, können gesicherte und verlässliche Informationen erstellt werden – so die einhellige Erkenntnis am Ende des zweiten Seminartages.

Auf der „ACHSE Selbsthilfe Akademie Online“ (<https://achseonline.moodle-kurse.de>) können Sie sich den Vortrag von Corinna Schäfer als Video anschauen und sämtliche Seminarunterlagen herunterladen.

Haben Sie keine Zugangsdaten?

Ansprechpartnerin: Patricia Heidrich, patricia.heidrich@achse-online.de, Tel.: 030 - 33 00 708 - 22.



Abb.: Logo BKK Dachverband

Wir danken dem BKK Dachverband sehr für die Förderung des Seminars.

„Veranstaltungsmanagement“ - ACHSE-Seminar, Januar 2018

Im ACHSE-Seminar „Veranstaltungsmanagement“ möchten wir Ihnen ein gutes Wissen zu den allgemeinen Fragen im Vorfeld einer Veranstaltung an die Hand geben, **einen Plan, der Ihnen die Vorbereitung Ihrer Veranstaltung erleichtern wird**.

Wann? Freitag, 19.01.2018, 14.00 bis 18.30 Uhr und Samstag, 20.01.2018, 09.30 bis 16.00 Uhr

Wo? Dorint Hotel Berlin Adlershof, Rudower Chaussee 15, 12489 Berlin

Programm

Der erste Teil des Seminars wird die Grundlagen der Eventplanung beleuchten, basierend auf dem 5-Phasenmodell. Unter anderem geht es um folgende Themenfelder: Location, Budget (Kostenplanung), Akteure (Orga-Team, Referenten, Moderator, Dienstleister), Technik (Licht, Ton, Präsentationsmedien), Logistik (Teilnehmermanagement, Beschilderung), Kom-

munikation (Ankündigung, Werbung, Einladung), Recht (Versicherung, Gema, Anmeldung und Genehmigungspflichten) sowie Evaluation.

Wie eine Veranstaltung barrierefrei (oder zumindest barrierearm) aussehen kann, soll unser Seminar ebenfalls aufzeigen. Wir freuen uns sehr, aus den ACHSE-Mitgliedsorganisationen Marcell Feldmann (Leben mit dem Usher Syndrom e.V.) und René Strobach (BV Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.) als Spezialisten begrüßen zu dürfen.

Bitte melden Sie sich an info@achse-online.de.

Wir danken der BARMER, die erneut die Organisation und Durchführung des Seminars im Rahmen der ACHSE Selbsthilfe Akademie fördert.



Abb.: Logo BARMER

„18 – Was nun? – Volljährig werden mit einer Behinderung“ - ACHSE-Seminar, März 2018

Kinder mit chronischen seltenen Erkrankungen werden Erwachsene mit chronischen seltenen Erkrankungen: Deshalb bieten wir Ihnen im März 2018 das Seminar „18 – Was nun?“ an.

Was? Seminar „18 – Was nun?“ – Volljährig werden mit einer Behinderung

Wann? Freitag 09.03.2018, 14.00 Uhr bis ca. 18.30 Uhr, Samstag 10.03.2018, 09.30 Uhr bis ca. 16.00 Uhr

Wo? Dorint Hotel, Rudower Chaussee 15, 12489 Berlin

Programm

Ein Teil des eineinhalb tägigen Seminars wird die Zeitspanne, wenn Kinder aus der Pädiatrie „herausfallen“ und in die Erwachsenenmedizin übergeleitet werden (Transition), beleuchten. Wie kommen Eltern ab diesem Zeitpunkt an Informati-

onen, was ändert sich bei der medizinischen Betreuung, wie sieht die Versorgung mit Medikamenten und Hilfsmitteln aus, was ist mit Zuzahlungen und Schwerbehindertenausweis...

Weiterhin werden die Möglichkeiten der sozialen Teilhabe in Bezug auf die Bereiche „Ausbildung & Job“ aufgefächert (Ausbildung, BAföG, Berufsbildungswerk und Studium, allgemeiner Arbeitsmarkt, Integrationsfachdienst, begleitende Hilfen im Beruf, Kündigungsschutz und Zusatzurlaub, Werkstätten für behinderte Menschen und Tagesförderstätten).

Wir danken der BARMER, die die Organisation und Durchführung des Seminars im Rahmen „ACHSE Selbsthilfe Akademie“ fördert.



Abb.: Logo BARMER

on und Durchführung des Seminars im Rahmen „ACHSE Selbsthilfe Aka-

Projekt „Wissen rettet Leben“ (1)

Die Mitglieder der Selbsthilfe der Seltenen verfügen über einen enormen Erfahrungsschatz und großes Fachwissen: Im Rahmen ihrer Selbsthilfeorganisation bieten sie nicht nur betroffenen Eltern, sondern auch Ärzten, Wissenschaftlern und Forschern etc. ihr Wissen an und stehen mit Rat und Tat zur Seite. Sie unterstützen Forschung, sind Studienteilnehmer. Sie leisten psychosoziale Beratung und nicht selten wissen sie, wo „ihre Betroffenen“ die beste Behandlung erfahren. Doch wie kommt dieses Wissen zu den Betroffenen? - **u.a. durch eine gezielte Öffentlichkeitsarbeit.** Gerade kleinen Verbänden, die ihre ehrenamtlichen Kräfte auf Wissensmanagement und Beratung konzentrieren, fehlen aber oft Zeit und Geld für entsprechende Maßnahmen.

Im Rahmen des **Projektes „Wissen rettet Leben“** versucht ACHSE seit September 2016 seinen Mitgliedern verstärkt unter die Arme zu greifen – sei es durch die Unterstützung mit konkre-

ten Fragen zur Webseite oder zur Pressearbeit oder im Rahmen von Interviewangeboten, Einbindung Einzelner in Beiträgen, Bewerbung ihrer Aktionen – auch auf Facebook.

Da immer mehr unserer Mitglieder mit Videos arbeiten, um die Arbeit ihres Vereins oder ihre Erkrankung zu erklären, haben wir im Mai 2017 einen Workshop zum Thema Öffentlichkeitsarbeit mit dem Schwerpunkt Video angeboten.

Ziel, Zielgruppe, Strategie, Technologie

Nach einer umfassenden Einführung in die klassische Presse- und Öffentlichkeitsarbeit sowie in die „Neuen Medien“ und in das Thema Video, widmeten sich die 20 Teilnehmer aus den Mitgliedsorganisationen ganz der Umsetzung: Gemeinsam mit den Profis von SympathieFilm produzierten die Workshopteilnehmer einen Film – von der Idee, über Botschaft, Konzept, Aufnahmen, Schnitt und Auswahl der Musik bis hin zu einem Ergebnis, das

Projekt „Wissen rettet Leben“ (2)

sich sehen lassen kann. Im Mittelpunkt der Film-entwicklung stand die Frage, warum Öffentlichkeitsarbeit für die Selbsthilfe so wichtig ist.

Dieses Video (und andere Filme) können Sie im ACHSE-YouTube-Kanal anschauen:

www.youtube.com/user/ACHSEeV

Mitglieder finden übrigens alle Dokumente mit Tipps und Tricks zur Öffentlichkeitsarbeit im passwortgeschützten Mitgliederbereich „Extranet“ http://www.achse-online.de/de/Mitgliedsvereine/Zugang_fuer_Mitglieder.php Falls Sie Ihr Passwort vergessen haben, wenden Sie sich bitte an Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de.

Viele von Ihnen sind „Mitglied der Woche“ gewesen, d.h. wir haben Ihren Verein auf der Startseite der ACHSE-Webseite näher vorgestellt und di-

rekt mit Ihrer Webseite und weiteren Angeboten verlinkt. Parallel haben wir Ihren Verein näher auf unserer Facebookseite vorgestellt #WissenrettetLeben. Gern können Sie sich weiterhin bei uns melden, wenn Sie Fragen haben, Hilfe benötigen oder Mitglied der Woche sein wollen.

Noch aktuell?

Bitte überprüfen Sie Ihre Selbstdarstellung in unserem [Mitgliederverzeichnis](#) und teilen Sie uns Änderungen mit Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de.



Abb.: Logo DAK Gesundheit

Wir danken der DAK Gesundheit für die großzügige Förderung des Projektes „Wissen rettet Leben“.

Tag der Seltenen Erkrankungen – Rare Disease Day 2018 (1)

Unter dem Motto voneinander/ miteinander lernen, trafen sich zwanzig motivierte AktivistInnen der Selbsthilfe aus ganz Deutschland im „Dorint Hotel“ Berlin Adlershof, um im Rahmen eines zweitägigen Workshops am 13. und 14. Oktober 2017 gemeinsam einen „Schlachtplan“ für den Tag der Seltenen Erkrankungen 2018 zu erarbeiten.

Als Inspirationsquelle diente zunächst der Blick auf vergangene Aktionen zum Tag der Seltenen Erkrankungen. Es ist immer wieder beeindruckend zu sehen, mit wieviel Herzblut,

Hunderte Menschen in den verschiedenen Städten aktiviert werden, trotz der zumeist beschränkten zeitlichen und menschlichen Ressourcen der OrganisatorInnen. **Tipps und Ideen (auch für Aktionen über den Tag der Seltenen hinaus):** Infostände mit witzigen Mitmachaktionen zu verknüpfen (Parcours der Sinne, Tombola, Quiz, Verlosungsaktion...), Workshop oder Symposium in Volkshochschulen VHS, dazu Ärzte einladen,



Die planungsfreudigen Teilnehmer des Workshops zum Tag der Seltenen 2018. (Foto ACHSE)

Tanzabend, Kuchenbasar, Benefizkonzert, Spendenlauf...Schulen, Tage der offenen Tür nutzen, unbedingt die SEKIS, KISS', LV-Selbsthilfen, NAKOS', Paritätär einbinden...

Die Erfahrung lehrt zudem, dass es sich zu fragen lohnt, wenn Sie Akteure aus Politik oder Gesundheitswesen für Ihre Sache gewinnen wollen. Nur am Ball müssen Sie bleiben.

Tag der Seltenen Erkrankungen – Rare Disease Day 2018 (2)

Das gleiche gilt für finanzielle oder materielle Unterstützung durch lokale Unternehmen oder aber die lokalen Medien.

Rare Disease Day – Eine weltweite Bewegung:

Lara Chappell, die verantwortliche Koordinatorin von EURORDIS für den Rare Disease Day, wurde am Morgen des zweiten Workshoptages per Videokonferenz aus Paris zugeschaltet. Sie gab einen umfassenden Einblick in „zehn Jahre gemeinsam weltweit“ und (leider nur) kleine Einblicke in die Planung für 2018. Den größten Raum während des Workshops nahm dann ein gemeinsames Brainstorming ein: Wie kann man bundesweit auftreten – mit einer gemeinsamen Aktion, statt mit rund 30? In der Diskussion um die Frage, was wir mit dem Tag der Seltenen Erkrankungen überhaupt erreichen wollen, wurde deutlich, dass alle Anwesenden für mehr Forschung und eine bessere Versorgung kämpfen wollen. Dass man sich mehr Aktion und Progressivität, über die üblichen Infostände hinaus wünscht. Dass die Aktion der ACHSE von 2016 (der bunte „Flashmob“ mit Musik im DRK Klinikum Berlin | Westend, den man als [Film](#) noch schauen kann), ein guter Ansatz war („Gebt den Seltenen eure Stimme!“), dass damit jedoch auch mehr Aufmerksamkeit in Politik und Gesundheitswesen erreicht werden sollte. Entstanden ist so, in jedem Fall, ein bunter Ideenpool für 2019.

Neben lokalen Aktionen, die bei uns bereits angemeldet sind, plant auch **ACHSE eine Aktion am 28. Februar 2018, die in Berlin stattfinden wird:** Wir möchten Berlin/Brandenburger und alle, die bereit sind, sich an dem Mittwoch auf den Weg nach Berlin zu machen, bitten, sich diesen Tag frei zu halten (natürlich, wenn möglich). Wir arbeiten noch an den Details, fest steht, dass wir auf jeden Fall lautstark auf unsere Bedarfe hinweisen wollen. An anderer Stelle wurde bereits angekündigt, dass es sich auch um eine Demonstration handeln kann, mit der klaren Botschaft, endlich den notwendigen NAMSE e.V. zu gründen... **Wir werden Sie ab Januar auf dem Lau-**



fenden halten.

„Setzt ein Zeichen für die Seltenen!“

Das Thema Forschung soll in 2018 übergreifend fortgeschrieben werden. Doch EURORDIS macht es in diesem Jahr besonders spannend, denn noch immer stehen Motto und Bildmaterialien nicht 100-prozentig fest, obwohl seit Monaten unter Hochdruck daran gearbeitet wird. ACHSE hat nun eine Entscheidung getroffen, mit der wir hoffentlich so viele Menschen in Deutschland wie möglich erreichen: **„Setzt ein Zeichen für die Seltenen!“, lautet das Motto für ACHSE und alle, die sich anschließen wollen.** Angelehnt ist es an die Bildsprache der weltweiten Kampagne von EURORDIS, die voraussichtlich im Januar veröffentlicht wird. So viel sei verraten: Aktuell wird ein (Hip-Hop-)Video produziert, in dem die Anliegen der „Seltenen“ vorgetragen und alle Menschen dazu aufgerufen werden, ein (buntes) Zeichen zu setzen...und mit eigenen Bildern teilzunehmen.

Wir jedes Jahr stellen wir Interessenten Infomaterialien zur Verfügung. Gern tragen wir Aktionen in unsere Städteliste auf der Webseite ein sowie ab Januar auch in den Veranstaltungskalender bei Facebook. **Bitte melden Sie sich bei Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de.**

ACHSE-Bildergalerie Tag der Seltenen 2017

<http://bit.ly/2sdCMcl>

Mehr Informationen finden Sie ab Januar 2018 hier: www.rarediseaseday.org und auf www.achse-online.de



Abb.: Logo
Die Techniker

Die Unterstützung der Städteaktionen durch die ACHSE wird von der Krankenkasse Die Techniker gefördert. Ebenso danken wir sehr herzlich für die Förderung des Workshops. Vielen Dank!

Projekt se-atlas

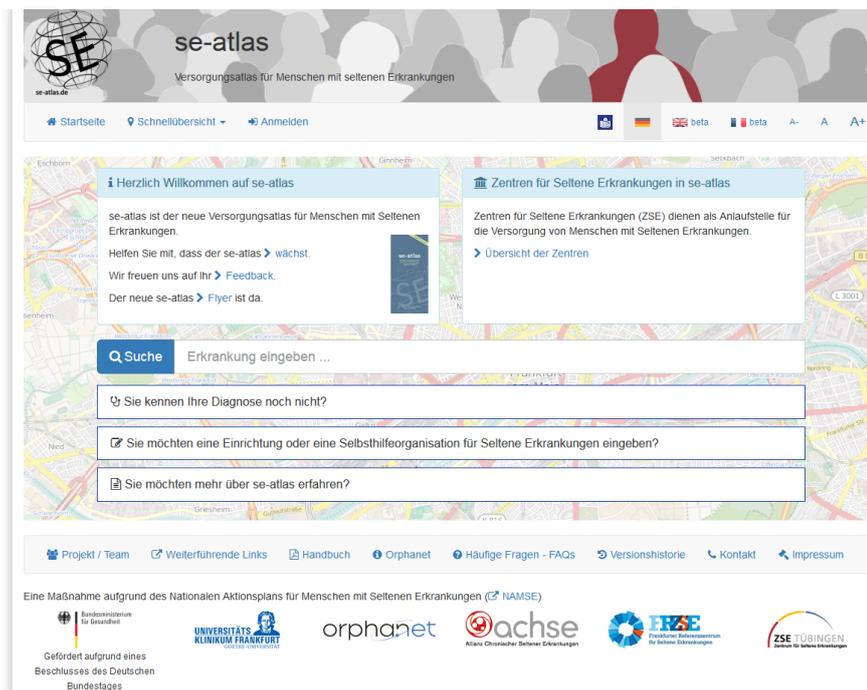


Abb.: Der se-atlas, Versorgungsatlas für Menschen mit Seltene Erkrankungen im Internet. www.se-atlas.de

Immer wieder hatten wir Sie dazu aufgerufen, uns Ihre favorisierten Behandlungszentren für den se-atlas mitzuteilen. Wir informierten Sie und stellten uns, stellvertretend für alle Beteiligten, Ihrer Kritik und gaben Ihre Anregungen weiter. Und der se-atlas wuchs und wuchs. Zuletzt konnten sogar Regionalvertreter eingetragen werden. Nun ist das gemeinsame Projekt vom Universitätsklinikum Frankfurt, Orphanet, ACHSE, dem Frankfurter Re-

ferenzzentrum für Seltene Erkrankungen und dem ZSE Tübingen nach vier Jahren erst einmal abgeschlossen. Entstanden war es aus einer Maßnahme aus dem Nationalen Aktionsplan, gefördert durch das BMG, aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestags. Das Abschlussmeeting fand am 05. Dezember 2017 im Universitätsklinikum Frankfurt in Anwesenheit aller Projektmitarbeiter und der Förderer statt. Wie es weitergeht wird zur Zeit beraten. Eine Lösung könnte sein, dass die Plattform von NAMSE e.V. betreut wird. Denn, auch wenn nicht alles perfekt funktioniert (hat), so hat sich dieser Versorgungsatlas, doch zu einer wichtigen „Enzyklopädie“ für Versorgungseinrichtun-

gen für Betroffene gemausert, die auch aus dem Alltag der ACHSE-Beratung nicht wegzudenken ist.

Die ACHSE möchte sich, auch im Namen der Projektmitarbeiterin Gertrud Windhorst, sehr herzlich für die tolle Zusammenarbeit insbesondere mit Dr. Holger Storf und Johanna Haase von der Universität Frankfurt bedanken (zuvor angesiedelt beim IMBEI, Mainz). Vielen Dank!

„Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“

Dank der Förderung durch die Berliner Sparkassenstiftung Medizin konnten wir das Projekt „Zugang zu guten Patienteninformationen verbessern“ in 2017 weiterführen. Viele Fragen haben wir zu dem Thema Informationen beantwortet, ein Seminar veranstaltet, ein Informationsblatt erstellt und neue Krankheitsbeschreibungen bearbeitet. Krankheitsbeschreibungen unserer Mitglieder wurden auf Orphanet www.orphanet.net verfügbar gemacht. Da es sehr wichtig ist, möglichst viele Krankheitsbeschreibungen verfügbar zu machen — für Betroffene und Ärzte, die Projektför-

derung zum Jahresende jedoch ausläuft, werden wir uns um Unterstützung für eine Fortsetzung bemühen.

Ansprechpartnerin: Dr. med. Christine Mundlos
christine.mundlos@achse-online.de

Wir danken sehr herzlich für die Förderung:



Abb.: Logo Berliner Sparkassenstiftung Medizin

Neue Bundesfachstelle zur Verbesserung der Barrierefreiheit

Auf Grundlage des Behindertengleichstellungsgesetzes (BGG) wurde im Jahr 2016 die Bundesfachstelle Barrierefreiheit gegründet:

Deren Ziel und Aufgabe ist es, die Umsetzung der Barrierefreiheit voran zu treiben, eine breite Öffentlichkeit für dieses Thema zu sensibilisieren und Ansprechpartner bei Fragen rund um die Barrierefreiheit zu sein.

Zunächst ist die Fachstelle kompetente Ansprechpartnerin für die öffentliche Verwaltung. Im Rahmen ihrer Kapazitäten berät sie aber auch die Wirtschaft und Zivilgesellschaft und will wichtige Impulse im privaten Sektor setzen.

Im Gesetz verankert ist auch, dass die Bundesfachstelle von einem Expertenkreis beraten wird, der mehrheitlich aus Vertreterinnen und Vertretern der Verbände von Menschen mit Behinderungen besteht. Derzeit sind im Expertenkreis 24 Mitglieder vertreten, darunter auch die ACHSE.

Wir, und damit auch Sie als Mitgliedsorganisationen, werden im Expertenkreis vertreten durch Thomas Bantzhaff. Er ist Betroffener der Seltene Erkrankung Ektodermale Dysplasie und von beruflicher Seite her Stadtplaner und Sachverständiger für barrierefreies Planen und Bauen. Vorgeschlagen für das Expertengremium wurde Herr Bantzhaff vom

Deutschen Behindertenrat.

Bisher ist die **Bundesfachstelle mit Sitz in Berlin noch im Aufbau** und vor allem mit der Bildung von Strukturen und Netzwerken beschäftigt. Der Expertenkreis hat sich bisher zwei Mal getroffen und wird sich auch künftig zwei Mal im Jahr in Berlin treffen. Darüber hinaus ist aber eine enge Zusammenarbeit zwischen Bundesfachstelle und Expertenkreis geplant.

Je nach konkreter Fragestellung wird die Fachstelle auf die für den jeweiligen Fall kompetenten Experten zurück greifen. Ebenso ist geplant zu verschiedenen Themen Arbeitskreise zu bilden. Nichts desto trotz kamen im ersten halben Jahr bereits 380 konkrete Anfragen bei den Hauptamtlichen in Berlin an. Das zeigt, dass das Thema Barrierefreiheit durchaus ernst genommen wird. Es zeigt aber auch, dass in vielen Bereichen Verunsicherung und Beratungsbedarf besteht und **die Erstberatung der Fachstelle gerne in Anspruch genommen wird.**

Für uns bedeutet die neue Bundesfachstelle, dass **künftig konkrete Fragen und Probleme an die Bundesfachstelle gestellt werden können** und das Thema bei Bedarf auch im Expertenkreis oder in Arbeitskreisen behandelt werden kann.



Thomas Bantzhaff, Vertreter der Mitgliedsorganisationen der ACHSE im Expertenkreis. (Foto privat)

www.bundesfachstelle-barrierefreiheit.de

Einen Bericht zum letzten Treffen finden Sie hier:

www.bundesfachstelle-barrierefreiheit.de/SharedDocs/Kurzmeldungen/DE/zweite-sitzung-Expertenkreis.html

Die Mitglieder des Expertenkreis finden sie hier:

www.bundesfachstelle-barrierefreiheit.de/DE/UeberUns/Organisation/Expertenkreis/expertenkreis_node.html

Die Aufgaben und Links zu den Details finden Sie hier:

www.bundesfachstelle-barrierefreiheit.de/DE/Angebot/angebot_node.html

Ansprechpartnerin von der ACHSE für dieses Thema ist Patricia Heidrich. E-Mail: Patricia.Heidrich@achse-online.de

Gründungssymposium der DASNE



Abb.: DASNE Startseite Webseite

Nicht Martin Luther, sondern die heilige Elisabeth von Thüringen, die sich der Armen und Kranken annahm und am Fuße der Wartburg ein Hospital gründete, war ausschlaggebend bei der Ortswahl für die Gründungsfeier der Deutschen Akademie für Seltene Neurologische Erkrankungen Ende November hoch über Eisenach. Ihre Leidenschaft und Hin-

gabe für die Schwachen und therapeutischen Ver-
 schen in der Gesell-
 schaft wurde als vor-
 bildhaft für das zu-
 künftige Engagement
 und Wirken der Aka-
 demie-Mitglieder für
 Betroffene von selte-
 nen neurologischen
 Erkrankungen be-
 schrieben. Im Mittelpunkt steht
 die Bündelung und kontinuier-
 liche Weiterentwicklung von Ex-
 pertise im Bereich seltener neu-
 rologischer Erkrankungen durch
 den Zusammenschluss deutscher
 Expertenzentren,.... damit ein
 dynamisches Netzwerk entsteht,
um der Notwendigkeit einer
 adäquaten, dem Stand des Wis-
 sens entsprechenden diagnosti-



schungen und therapeutischen Ver-
 sorgung seltener neurologischer
 Erkrankungen gerecht zu wer-
 den.“ Die ACHSE-Lotsin Dr.
 Christine Mundlos beglück-
 wünschte die Gründer zu ihrem
 Ansinnen in einem Grußwort und
 unterstrich die Bedeutung der
 Neurologie für die Seltenen Er-
 krankungen und die bereits seit
 Jahren bestehende gute Vernet-
 zung aus der ACHSE in die Neu-
 rologie und Neuropädiatrie. Fall-
 besprechungen, Burgführung
 und festliches Abendessen run-
 deten die Gründungsfeier ab.

www.dasne.de

Auch in der Zahnheilkunde die „Seltenen“ in Betracht ziehen

Beim ersten nationalen Kongress für „Seltene Erkrankungen in der Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde“ am 25. November 2017 in Münster wurde am Beispiel verschiedenster Seltener Erkrankungen und unterschiedlicher Fachdisziplinen deutlich, dass dem Zahnarzt und Mund-Kiefer-Gesichtschirurgen eine Schlüsselrolle sowohl hinsichtlich Diagnostik als auch Therapie zukommt. In beeindruckender Weise wurde bei einigen exemplarischen syndromalen Erkrankungen das Zusammenspiel und die handwerkliche Kompetenz u.a. der Kieferorthopäden und Kieferchirurgen abgebildet, die zur Versorgung dieser Patienten er-

forderlich ist. Dr. Christine Mundlos (ACHSE e.V.) erläuterte in ihrem Vortrag die nationalen (NAMSE) und europäischen (ERN) Aktivitäten, auch als Möglichkeit zukünftiger Vernetzung. Die konkrete Sichtweise der Betroffenen wurde von Deutsche Ehlers-Danlos Initiative e.V. EDS sowie Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V., beide Mitglieder der ACHSE, eingebracht. Die hohe Teilnehmerzahl und der rege Austausch unter Ärzten und Betroffenen zeigen, dass auch die Zahnheilkunde für die Versorgung der Betroffenen von SE einen wichtigen Beitrag leisten kann, die Fortsetzung dieses Austauschs ist be-

reits vorgesehen.



Seltene Erkrankungen in der Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde

Abb.: Veranstaltungsflyer UKM

„Selbstbestimmt leben“ - Die Messe REHA CARE in Düsseldorf

760 Aussteller aus 39 Ländern treter des ACHSE- und ACHSE-Mitarbeiter Hartmut Vorstandes waren anwesend wie jedes Jahr mittendrin — send, denn: Das Interesse vom 04. bis 07. Oktober 2017 se der Messebesucher, vertrat unserer „Fels in der Brandung“ die ACHSE am Messestand der RehaCare, wo sich bei Seltenen Erkrankungen zu erfahren, war wieder alles um Hilfsmittel, Dienstleistungen und Co. bei Pflegebedarf drehte. Auch Ver-



Tatkräftige Unterstützung kam von unserem Mitglied BV Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V., Mitgliedern des BKMF e.V. sowie des BV Neurofibromatose e.V. (Foto ACHSE)

Kindersommerfest im Vivantes Klinikum



v.l.n.r.: Patricia Heidrich und Christine Mundlos von der ACHSE haben Prof. Girschick in ihre Mitte genommen. (Foto ACHSE)

Tour der Hoffnung endet mit Sommerfest: Am 6. August war die Kinderklinik in Friedrichshain Ziel und Ort der Abschlussver-

staltung der Benefiz-Fahrradtour „**Tour der Hoffnung**“ 2017. Diese alljährliche „Good-Will-Radtour“, die in Gießen 1983 ins Leben gerufen wurde, sammelt Spenden für krebs- und leukämiekranken Kinder. Auch in diesem Jahr haben medienwirksam wieder etwa 230 prominente Fahrradfahrer aus Politik, Kultur, Wirtschaft und Wissenschaft die dreitägige Tour begleitet. Sie wurden am frühen Abend begeistert von Kindern, Eltern, Patienten und Ärzten des Klinikums, insbesondere von Herrn

Prof. Girschick, dem Chefarzt der Kinderklinik und Gastgeber, in Empfang genommen. Prof. Girschick ist den Seltenen nicht nur als Experte für seltene Knochenkrankungen sehr verbunden, sondern seit Jahren auch am Tag der Seltenen Erkrankungen in seiner Klinik aktiv. Patricia Heidrich und die ACHSE-Lotsin Christine Mundlos bestritten am ACHSE-Stand den Spielesonntag für die Kids. Renner waren wie immer die roten Luftballons.

Ein (Sommer-)Tag der Seltenen Erkrankungen am ZSE Rostock

Am 19. Juli 2017 fand zum 2. Mal ein später Tag der Seltenen Erkrankungen am ZSE der Universitätsmedizin Rostock statt, in diesem Jahr mit dem Fokus auf Erkrankungen aus der Erwachsenenmedizin. Ziel der Veranstaltung war und ist es, Interessierte aus allen Bereichen der Universitätsmedizin Rostock zur aktiven Teilnahme am Zentrum zu gewinnen und niedergelassene Mediziner in Mecklenburg-

Vorpommern über die Aktivitäten des Zentrums zu informieren. Auch die Vernetzung zur Patientenselbsthilfe wird über Informationsstände vor Ort befördert. In diesem Jahr war unsere ACHSE-Lotsin, Dr. med. Christine Mundlos, als Referentin eingeladen, um den anwesenden Ärzten, Mitarbeitern und Patienten über die grenzübergreifenden Aktivitäten in der Versorgung von Seltenen Erkrankungen zu berichten. Sie

spannte einen Bogen von den nationalen Zentrumbestrebungen zu den europäischen Referenznetzwerken (ERN), die in diesem Jahr ihre Arbeit aufgenommen haben. Auch bei dieser Veranstaltung wurde es wieder deutlich, wie wichtig eine strukturierte Vernetzung zwischen den verschiedenen Aktiven für die Seltenen Erkrankungen ist.

Berliner Selbsthilfetag



Abb.: Flyer „Selbsthilfe-Tag Berlin 2017“

Bunt, kreativ, vielfältig – so lautete das Motto des Selbsthilfetages der Berliner Selbsthilfe Berlin, am 01. Juli 2017 in Berlin. An Ständen und in Workshops konnte man sich von den vielfältigen Selbsthilfeangeboten der

Hauptstadt überzeugen. Die Neuköllner Schülerbigband, Rollstuhl- und eine Modenschau für Menschen mit Kleinwuchs sorgten für Unterhaltung. ACHSE war natürlich wie jedes Jahr mit einem Stand vertreten. Leider war uns das Wetter auch in diesem Jahr nicht sehr hold. Es schauerte immer wieder, heftige Windböen trugen Standplanen davon und wehten Tische um, Flyer versanken in der Spree.

Doch die Vertreter der Selbsthilfeorganisationen ließen sich davon nicht abhalten und zeigten den Besuchern: Gemeinsam sind wir stark!



Streichelzoo... (Foto ACHSE)

Aktionstag der Seltenen Erkrankungen in Leipzig, 10. Juni 2017

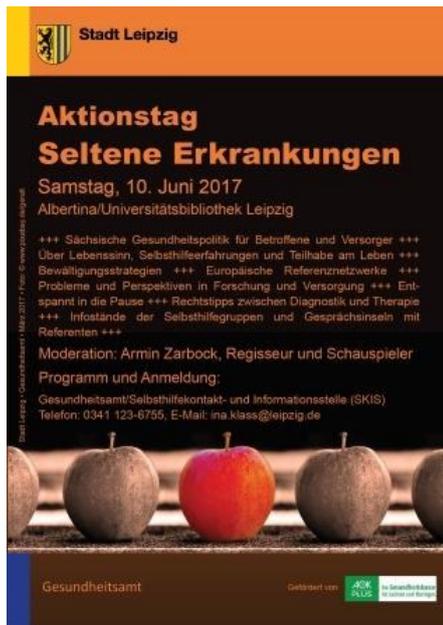


Abb.: Plakat der SEKIS Leipzig für den Aktionstag in Leipzig.

19 Organisationen der Selbsthilfe für Seltene Erkrankungen waren an dem Frühsommertag in der **Albertina/ Universitätsbibliothek** in Leipzig mit Informationsständen vertreten. **Interessante Redner** bestimmten das Programm, so auch Geske Wehr vom ACHSE-Vorstand. Sie referierte über die Europäischen

Referenznetzwerke und die notwendige Beteiligung von Patienten. Dass für die europäische Vernetzung Englischkenntnisse unabdingbar sind, stellt die Anwesenden in Leipzig nach eigenen Angaben vor große Herausforderungen, denn der Großteil von ihnen hatte noch Russischunterricht in der Schule und kein Englisch. Der Einwand, der Referentin hier die Chancen für einen Generationenwechsel zu nutzen, stieß auf großen Anklang.

Weitere Sprecher und Themen waren: ein Rechtsanwalt, der über die verschiedenen Möglichkeiten des Widerspruchs in den diversen Verfahren der Versorgungslandschaft (Reha, Pflegeversicherung, Medikamentenversorgung, Heil- und Hilfsmittel) referierte. Von der Landesregierung sprach ein Mitglied des Ausschuss für Gesundheit und Soziales, die das Angebot machte, einen runden Tisch mit

dem Landesgesundheitsministerium, der Ärztekammer und der Patientenselbsthilfe einzuberufen, um gemeinsam ein Konzept der besseren Versorgung im Land Sachsen zu erarbeiten. Eine Therapeutin erläuterte die verschiedenen Stadien der Verarbeitung einer chronischen, schwerwiegenden Erkrankung sowohl für die Betroffenen als auch für die Familie und das Umfeld. Professor Kiess vom universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig wünscht sich ein Gespräch über die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland und zu der Frage, wie wir welche gesundheitspolitischen Änderungen gemeinsam mit den Zentren für Seltene Erkrankungen auf den Weg bringen können.

Tolles Engagement der Selbsthilfekontaktstelle in Leipzig für die Seltenen Erkrankungen!

Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2018

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen vergibt 2018 ein Forschungsprojekt, das sich dem Thema Seltene Erkrankungen widmet.



Forschungspreis 2017. v.l.n.r.: Bundesminister Hermann Gröhe, Preisträger Prof. Schmeißer, Prof. Anette Grüters-Kieslich, Eva Luise Köhler. (Foto Peter Himself)

Der mit 50.000 Euro dotierte Forschungspreis ist nach der Schirmherrin von ACHSE, Eva Luise Köhler, benannt.

Die feierliche Preisverleihung findet statt am Dienstag, den 20. Februar 2018, um 17.00 Uhr, in der „Alten Aula“ der Universität **Heidelberg**.

Für die Teilnahme ist eine Einladung erforderlichlich.

e.V. zum 11. Mal den Preis für ein **Kontakt: info@elhks.de**

Wissenschaftlicher Beirat der ACHSE

Um Forschungsförderung und die Verbesserung der Versorgung vorantreiben zu können, braucht ACHSE die fundierte wissenschaftliche Expertise und ein tiefgreifendes Verständnis der deutschen und internationalen Forschungs- und Versorgungslandschaft.

Diese stellt seit nunmehr dreizehn Jahren der Wissenschaftliche Beirat der ACHSE: Ein Kreis aus derzeit 13 Wissenschaftlern, Ärzten und Professoren berät die ACHSE zu strategischen Fragen. So schlägt der wissenschaftliche Beirat nach Sichtung der Bewerbungsunterlagen der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung einen Preisträger für den „Eva Luise Köhler Forschungspreis“ vor. Und jedes

Jahr bewerben sich mehr, vor allem Nachwuchsforscher, um diesen renommierten Preis.

Die Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats arbeiten ehrenamtlich und werden für die Dauer von zwei Jahren ernannt.

Für ihren unermüdlichen Einsatz möchten wir uns bei allen ehemaligen, den dabei bleibenden und neuen Mitgliedern des Wissenschaftlichen Beirates sehr herzlich bedanken.

Die aktuellen Mitglieder des Beirates können Sie auf www.achse-online.de nachlesen.

Thema „Compassionate Use“ beim ACHSE Unternehmensforum

Austausch und Vernetzung sind ein wesentlicher Bestandteil unserer Arbeit, dazu zählt auch der Austausch mit den Pharmaunternehmen. Als Plattform dient dabei seit vielen Jahren das „ACHSE Unternehmensforum“, welches zweimal im Jahr stattfindet. Am 14. November ging es in Berlin um das Thema „Compassionate Use“. von Arzneimitteln, ein Thema bei dem Freud und Leid nah beieinander liegen. Freud, weil es überhaupt die Möglichkeit gibt, an Arzneimittel vor Abschluss der erforderlichen klinischen Prüfungen zu gelangen;

Leid, weil dieser Zugriff natürlich reguliert wird und somit dem Zugang zu Compassionate Use enge Grenzen gesetzt sind. Was dies aus Sicht des Gesetzgebers, der Pharmaindustrie und der Betroffenen genau bedeutet, wurde beim ACHSE Unternehmensforum am 14. November in Berlin ausgiebig dargestellt und diskutiert. ACHSE hat einige neue Informationen und Ideen für ihre Arbeit mitgenommen, insbesondere durch den Beitrag von François Houyez von EURORDIS.

„Seltene Gelegenheiten“ an einmaligem Ort



Foto links v.l.n.r.: ACHSE-Vorsitzender Dr. Jörg Riehstein und Eva Luise Köhler rückten die Waisen der Medizin in den Fokus und warben für Verständnis und Unterstützung. Mitte: Mit 130 Gästen war der Spiegelsaal in Clärchens Ballhaus restlos ausgebucht. Foto rechts (v.l.n.r.): Der Rechtsanwalt und ehemalige Politiker Lothar de Maizière ließ sich versteigern und plauderte mit Moderator und ACHSE-Freund aus seinem Leben...es war ein kurzweiliger Abend...(Fotos ACHSE/ Dirk Lässig)

Höchstgebote für wahrlich „Seltene Gelegenheiten“ stunde mit Apfelkuchen mit und nente aus Kunst, Politik, Medien, Sport und Wirtschaft ihre Zeit konnte Auktionator Prof. Peter Claus Peymann, der Besuch eines Fußballspiels von Hertha mit oder ihre Kunst zur Verfügung gestellt. Ein riesiges Dankeschön geht auch an all jene, die so großzügig gespendet haben, auch schon vor der Veranstaltung, an die Sponsoren und an die Organisatoren der Veranstaltung. Dankeschön! **Fotogalerie** www.achse-online.de

Es kamen erlesene Kunstwerke und Auktionator Prof. Peter Raue der illustren Gästeschar am 19. Oktober 2017 im historischen Spiegelsaal von Clärchens Ballhaus in Berlin entlocken. Nach drei Jahren Pause war die fast schon legendäre ACHSE-Benefizauktion „Seltene Gelegenheiten“ zurückgekehrt. Es kamen erlesene Kunstwerke und



Abb.: Logos der Sponsoren der Veranstaltung. Dankeschön!

Filmkooperation – Ein LÖWENMÄDCHEN kämpft für gesellschaftliche Teilhabe



(v.l.n.r.) Burghart Klaußner, Mathilde Thomine Storm, Eva Luise Köhler, Vibeke Idsøe bei der deutschen Kinopremiere am 12.09.2017 in Berlin. (Foto NFP)

Eine ganz besondere Kooperation bewegte ACHSE im

September: Wir wurden Partner der nordisch-deutschen Kinoproduktion DAS LÖWENMÄDCHEN in Deutschland. Im Mittelpunkt des Films, der auf den gleichnamigen Roman „Das Löwenmädchen“ basiert, steht Eva Arctander, die aufgrund eines seltenen Gendefekts am ganzen Körper behaart ist wie ein Löwe (Hypertrichosis lanuginosa). Ihr besonderer Lebensweg rührte die Zuschauer mittlerweile weltweit. Am Premi-

erenabend in Berlin am 12. September 2017 **warb die Schirmherrin der ACHSE, Eva Luise Köhler, in ihrer Eröffnungsrede für mehr Aufmerksamkeit für die "Waisen der Medizin" und verurteilte zugleich jegliche gesellschaftliche Ausgrenzung.** Der Film erscheint am 27. Februar 2018 auch auf DVD.

Fotogalerie: www.achse-online.de



In Deutschland gibt es ca. 12.000 Alphas, die oft als schwer

therapierbare COPD Patienten im gleichnamigen Disease-Management- Programm geführt werden. Das DMP COPD als strukturiertes Behandlungsprogramm bietet genau die Versorgungsstruktur, die auch ein Alpha-1 Patient zur optimalen Versorgung benötigt.

Alpha1 Deutschland und das Institut IfGV setzen sich für die Erweiterung des DMP COPD um den Zusatz **Alpha-1-Antitrypsinmangel** ein, um die Versorgung der genetisch Betroffenen signifikant zu verbessern.

www.alpha1-deutschland.org



ACTION... & CUT: Skoliose? Und jetzt Physiotherapie! Unser YouTube-Film ist im Kasten, die Dreharbeiten in 2017 sind beendet. Der Kurzfilm informiert über das Thema Physiotherapie bei Skoliose. Ein aufregendes Projekt ist erfolgreich abgeschlossen. Die Filmreihe geht 2018 und 2019 mit den Themen „Korsett“ und „Operation“ weiter. Veröffentlichung auf www.bundesverband-skoliose.de, Facebook und YouTube.



Abb.: Videoausschnitt auf YouTube BV Skoliose.



Netzwerk für selten rheumatische Erkrankungen: Im Herbst 2017 ist unser neues Portal für Seltene Erkrankungen mit

neuem Design und aktuellen Inhalten online gegangen. Betroffene finden dort nun auf einen Blick Ansprechpartner in ihrem Bundesland, Informationen zu Netzwerktreffen sowie alle Rheuma-Liga-Publikationen zu Seltenen Erkrankungen.

Mehr: <https://www.rheumaliga.de/seltene>



Netzwerk. (Foto DRL)

Expertenforum "Seltene Erkrankungen": Die Deutsche Rheuma-Liga bietet vom 28. Februar bis 7. März 2018 ein Expertenforum zum Thema

„Seltene Erkrankungen“ an. Ärzte und erfahrene Betroffene beantworten online Fragen. Interessierte erhalten Tipps und können sich über Erfahrungen und

Alltagsprobleme mit einer seltenen rheumatischen Erkrankung austauschen: <http://www.rheuma-liga.de/forum>

„Einer für Alle!“ - Die Euro-Mitmachaktion von ACHSE: Unzählige Mitglieder, Familien, Freunde sind unserem Aufruf „Einer für Alle!“ bis heute gefolgt. Dafür sind wir Ihnen allen sehr dankbar.

Wir freuen uns, wenn wir Sie auch dafür weiterhin an un-

serer Seite wissen!

Mehr über unsere Kampagne und das Mitmachformular herunterladen können Sie auf unserer Website unter [„Spenden und Fördern/Spendenaktionen/Mitgliederaktion“](#).



Anja Klinner, ACHSE-Vorstand wirbt für „Einer für alle!“ (Foto ACHSE)





Das Jahr 2017 endete für die DSAKU e.V. sehr europäisch. Im November nahmen der Stellvertretende Vorsitzende Harald Wilke und die Vorsitzende Dr. Leona Wagner an einem EU-

runden Tisch über seltene Erkrankungen in Brüssel teil. Vertreter aus Politik, Medizin, Wissenschaft, Gesundheitsberufen und Patientenorganisationen diskutierten über nationale Aktionspläne, Diagnosen, Gesundheitsversorgung, Forschung und Zulassungen von Arzneimitteln. Mit MetabERN-Treffen im Januar und EULAR Annual European Conference of PARE im Februar

wird auch 2018 international beginnen. Als offizieller Patient Research Partner ist die DSAKU in dem von der EU genehmigten Horizon2020 Projekt *ImmunaID* vertreten, das sich hauptsächlich mit der Entwicklung diagnostischer Biomarkern zur Diagnose Autoinflammatorischer Erkrankungen beschäftigt.

www.dsaku.de



Staatsministerin für Gesundheit und Pflege (l.) Melanie Huml übergibt Auszeichnung an Gabriele Gründl (r.) seit 26 Jahren dsai. (Foto dsai)

Bundesverdienstkreuz am Bande für Gabriele Gründl: „Idealismus, Empathie und großer Einsatz“ – mit diesen Worten verlieh Staatsministerin Melanie Huml das Bundesverdienstkreuz an Gabriele Gründl, die Bundesvorsitzende der dsai e.V. – Patientenorganisation für angeborene Immundefekte. Seit 26 Jahren macht sich die dsai für eine

frühzeitige Diagnose stark. Gabriele Gründl, Mutter eines betroffenen Sohnes, setzt sich als Kämpferin mit Herz und Leidenschaft für die optimale Versorgung der Betroffenen ein und berät und stärkt sie im Umgang mit der seltenen Erkrankung.

www.dsai.de



Wochenenden für Patienten: Persönlicher Austausch, offene Gespräche und das Gefühl „ich bin nicht allein“ – all das bieten die Patientenwochenenden der dsai. Familien mit betroffenen Kindern trafen sich 2017 zu Familien-Wochenenden in Wunsiedel (Bayern) und Winterberg (NRW). Jugendliche und junge Erwachsene, die an einem angeborenen Immundefekt leiden, kamen für ein Wochenende in Hamburg zusammen. Für er-

wachsene Patienten bestand in die Möglichkeit zum Austausch untereinander. Treffen für das

Jahr 2018 sind bereits in Planung. Mehr Infos: www.dsai.de



Die Teilnehmer des Patientenwochenendes vor ihrer Herberge in Winterberg. (Foto dsai)



Jetzt mitmachen! KEKS und ACHSE gemeinsam auf Deutschlands größter Spendenplattform betterplace.org: Unser Film-Projekt braucht Ihre Unterstützung, damit es noch in diesem Jahr verwirklicht werden kann. www.betterplace.org/p35752



Abb.: Glycokids bedanken sich bei allen Beteiligten für die tolle Unterstützung und das gelungene Benefizkonzert am 06.10.2017 für ACHSE und die Glycokids in Aschau am Inn. <https://www.cdg-syndrom.de/>



Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

Workshop: Die SHG hat für junge Typ I-Betroffene einen Transitions-Workshop durchgeführt (Übergang in die Erwachsenenmedizin). Die Schulung

folgte einem strukturierten Programm auf der Basis des „Modularen Schulungskonzepts - ModuS“ (Fit für ein besonderes Leben - Modulare Schulungsprogramme für chronisch kranke Kinder und Jugendliche sowie deren Eltern), in Kooperation mit dem Kompetenznetz Patientenschulung im Kindes- und Ju-

gendalter e.V. KomPaS, Osnabrück.
Vorschau: Vortragsreihe zu „Genforschung — Perspektiven für Glykogenose-Betroffene“ (Jahresfachtreffen der SHG, 06.-08.04.2018).
<http://www.glykogenose.de/>

Hand in Hand für Tay-Sachs und Sandhoff bringen erneut Betroffene, Ärzte und Forscher zusammen: Vom 13. bis 15. Oktober 2017 trafen sich in Würzburg fast 20 betroffene Familien und Patienten auf Einladung der Selbsthilfegruppe „Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.“ Professor Konrad Sandhoff eröffnete den



medizinischen Teil der Tagung. Er entdeckte 1968 den nach ihm benannten Typ der Krankheit. Immer wieder kommen Betroffene, Ärzte und Forscher zusammen, um voneinander zu lernen, sich auszutauschen und vielleicht neue Forschungsansätze zu entwickeln. Einen sehr lesenswerten Bericht über das Leben mit dieser Seltenen lysosomalen Speichererkrankung lesen Sie hier: www.tay-sachs-sandhoff.de

Wenn Stillstand Glück bedeutet

Wichtig: Wie funktioniert Leben mit Kindern, deren Wegkrankheitsbedingung nicht nach vorne geht, sondern in Begleitung mit den Krankheiten Tay-Sachs und Sandhoff bei einem Familientreffen der besonderen Art.



Abb.: Zeitungsartikel Main Post.

ACHSE-Extranet für unsere Mitglieder: Im passwortgeschützten Mitgliederbereich auf unserer Homepage (oder auch Extranet) finden Sie alle Informationsblätter und Memos zu Themen wie Pflege, Versicherung, Datenschutz...außerdem Unterlagen zu den Mitgliederversammlungen, Tipps zu Fundraising, Veranstaltungsorganisation, Öffentlichkeitsarbeit.
LogIn?? E-Mail an: Bianca.Paslak-Leptien@achse-online.de



Albrecht Wolf von KEKS, Stuttgarter des Jahres. (Foto KEKS)

Ein Stuttgarter des Jahres bei KEKS: Unser ehrenamtlicher Mitarbeiter Albrecht Wolf ist ein „Stuttgarter des Jahres 2017“! Die Stuttgarter Zeitung und Stuttgarter Versicherungsgruppe haben Albrecht Wolf ausgewählt, da er sich seit vielen Jahren von Montag bis Freitag eifrig und zuverlässig um die Finanzen und Daten von KEKS kümmert. Er ist aus dem Team

nicht wegzudenken. KEKS bedankt sich für die wertvolle Arbeit. Wer mehr über den Stuttgarter des Jahres, seine Motivation und Aufgaben erfahren möchte, findet ein Video auf www.keks.org.



LEONA eV. veröffentlicht 2. Auflage von "Entscheidungen": Fünf Jahre nach der Erstauflage veröffent-

licht LEONA e.V., mit freundlicher Unterstützung der KKH - Kaufmännische Krankenkasse, die zweite überarbeitete Auflage der Broschüre "Entscheidungen - nach vorgeburtlicher Diagnose einer seltenen chromosomalen Störung". Die neue Auflage kann bei der Geschäftsstelle von LEONA e.V. per E-Mail an geschaeftsstelle@leona-ev.de angefordert werden: www.leona-ev.de



Abb.: Cover Broschüre „Entscheidungen“.



Die NCL-Stiftung erhielt den HanseMercur Preis für Kinderschutz: Im Juni 2017 wurde die NCL-Stiftung mit dem Hanse-

Mercur Preis für Kinderschutz ausgezeichnet. Mit dem Preis werden Personen, Vereine und Projekte anerkannt, die sich um das Wohl von kranken, behinderten oder sozial benachteiligten Kindern bemühen. Das Preisgeld

beträgt 10.000 Euro. Es wurde in den 7. NCL-Forschungspreis investiert, der dieses Jahr an Dr. Tom Wishart und Maica Llaverro Hurtado (Universität Edinburgh) vergeben wurde.

www.ncl-stiftung.de



Dr. Frank Stehr (NCL-Stiftung).
Bildquelle: DZNE/Christine Knust.

Forscher diskutieren über Demenz bei Kindern und Erwachsenen: In Bonn trafen sich vom 11. bis 12. Dezember 2017 erstmals internationale Forscher, um über die Gemeinsamkeiten von Demenzerkrankungen bei Kindern und Erwachsenen zu diskutieren. Schwerpunkte waren entzündliche Prozesse und sog. Biomarker. Die Fachkonferenz

wurde gemeinsam von der NCL-Stiftung und dem Deutschen Zentrum für Neurodegenerative Erkrankungen (DZNE) organisiert mit dem Ziel, sich über neue Erkenntnisse und künftige Forschungsstrategien auszutauschen. Denn beide Forschungsfelder können voneinander lernen.

www.ncl-stiftung.de



Geschafft: 1000 km mit dem Rad von Hamburg nach München – Radtour im Kampf gegen ph. (Foto ph)

1000 km Phenomenal Hope Deutschlandtour:

25.06.2017 startete das Team Phenomenal Hope, organisiert von Katrin Hetebrügge und Axel Schauf, eine Deutschland-Radtour von München nach Hamburg um mehr Aufmerksamkeit für diese Erkrankung zu gewinnen. Ihre sechsjährige Tochter Greta ist von pulmonaler Hypertonie betroffen. Eine Woche lang war das Team bei Wind und Wetter unterwegs, filmten und dokumentierten ihre Tour und stellten

die Beiträge zeitnah bei sozialen Netzwerken online.

Durch ihre Aktionen, die schon über ein Jahr andauern, wurden bereits über 10.000,- Euro für Forschungszwecke gesammelt.

www.phev.de



Abb.: Cover Broschüre „Genetik und Vererbung“.

Neue Broschüre – Genetik und Vererbung von Netzhauterkrankungen:

Die Diagnose erbliche Netzhauterkrankung ist für Betroffene schwer verständlich. „Wir sind doch gesund. Das gab es noch nie in unserer Familie!“ hören Berater der PRO RETINA öfters. Die Broschüre „Vererbung und Genetik“ gibt einen Überblick über Vererbungsformen, Gendiagnostik

und Therapiestudien der erblichen Netzhauterkrankungen.

Weitere Informationen erhalten Sie in der Geschäftsstelle unter 0241/87 00 18 oder unter E-Mail info@pro-retina.de.

<http://www.pro-retina.de>



Medizinische Meilensteine für Patienten mit Netzhautdegenerationen:

40 Jahre PRO RETINA Deutschland e. V. – produktiver Austausch im Rahmen der Gesundheitspolitischen Veranstaltung/Kölner Begegnung. Anlässlich des 40-jährigen Bestehens der PRO RETINA lud die Patientenorganisation am 27. Oktober nach Köln ein. Dort trafen wichtige Partner zusammen, mithilfe derer Meilensteine auf dem Gebiet der degenerativen Netzhauterkrankungen für die Patienten erreicht wurden und

künftig erreicht werden sollen. Im Rahmen der hochkarätig besetzten Veranstaltung diskutierten Referenten und Teilnehmer u. a. mit ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler zum Thema Versorgungsqualität. Im Fokus stand die Frage: Wie können Patienten nun von den erreichten Fortschritten profitieren, zum Beispiel in Bezug auf die molekulargenetische Forschung oder den Netzhaut-Chip. Bereits in den vergangenen Jahren gab es zahlreiche Initiativen, um Patienten mit

seltene Erkrankungen spezialisierte Anlaufstellen und eine bessere Versorgung zu bieten.

<http://www.pro-retina.de>



v.l.n.r.: Dr. F. Brunsmann, Prof. Dr. U. Kellner, F. Badura, U. Palm, Eva Luise Köhler, Prof. Dr. F. G. Holz, Prof. Dr. B. Bertram (Foto costa belibasakis | photography).

Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. verleiht Ehrenmitgliedschaft an Dr. Birgit Walther:



Übergabe der Ehrenurkunde an Dr. B. Walther (links). (Foto TS)

geehrt. Fast 30 Jahre engagiert sich Dr. Birgit Walther mittlerweile auf dem Gebiet des Tuberöse Sklerose Complex. Dabei leistete die Kinderneurologin gleich in mehrfacher Hinsicht Pionierarbeit. Damals zum Teil belächelt, sind ihre zur Erkennung und Therapie von epileptischen Veränderungen entwickelten Konzepte heute allgemein akzeptiert, haben Eingang in die Leitlinien gefunden und sind aktueller denn je. Den gegenwärtig vielfach diskutierten Umgang mit epileptischen Veränderungen im frühkindlichen Gehirn nahmen ihre Schüler Dr. Gert Wiegand, Dr. Adelheid Wie-

mer-Kruel und Prof. Dr. Markus Knuf zusammen mit Dr. Christoph Hertzberg und dem Verein daher gerne zum Anlass, um der Vorreiterin im Rahmen eines gemeinsam organisierten und mit renommierten Experten aus aller Welt besetzten Symposiums für ihr Wirken und Schaffen in diesem Bereich zu danken, was der Bundesvorstand mit der Verleihung der Ehrenmitgliedschaft des Vereins unterstrich.

www.tsdev.org



Was im Jahr 1988 im Kleinen begann, wurde nun im Großen



Leben mit VHL? - Lläuft!

733.000 Meter, 28 Tage – unzählige kaputte Schuhe, schmerzende Glieder – aber auch wahnsinnig tolle Eindrücke liegen hinter Vereinsmitglied Johannes Kowalewski, als er am 04. Oktober endlich in seinem Studienort Leipzig einmarschiert. Wie schon jeden der 733 km ab Ausgangsort Büsum, natürlich zu Fuß! Eine Spendenwanderung entlang der Nordseeküste, durch den Harz, bis nach Leipzig, um auf von Hippel-Lindau aufmerksam zu machen, die Seltenen Erkrankung, die auch Johannes hat. Unglaubliche 17643,40 Euro sind für die Forschungsförderung zusammengekommen. Das gesam-

melte Geld wurde am 15. Oktober feierlich an Prof. Dr. Gläsker überreicht. Eine grandiose Leistung für die VHL-Forschungsförderung!

Ein Beitrag des NDR:

http://www.ndr.de/fernsehen/sendungen/hallo_niedersachsen/Student-will-seltene-Krankheit-bekannt-machen,hallonds40582.html



Auf Johannes' Facebookseite können Sie noch einmal alle Stationen der knapp 800 km quer durch Deutschland erleben. Beindruckend! <https://www.facebook.com/JohannesVHL/>



Stille Anteilnahme

Nachruf Prof. Dr. Dipl.-Psych. Lutz Goldbeck

Prof. Dr. Lutz Goldbeck ist am 30. Oktober 2017 plötzlich und völlig unerwartet verstorben. Neben seinem Engagement für traumatisierte Kinder setzte er seine Expertise und Erfahrung zur Verbesserung der Therapie und Versorgungssituation von traumatisierten und chronisch kranken Kindern und Jugendlichen ein. Einigen von Ihnen wird er bekannt sein durch seine Untersuchungen zur Lebensqualität von Jugendlichen und Erwachsenen mit Mukoviszidose oder durch das Projekt „MukoWEP - Entwicklung eines internetbasierten Unterstützungsprogramms für Eltern von Kindern mit Mukoviszidose“. Letzteres Projekt diente auch als Vorbild für das derzeit laufende Projekt „*WEP-CARE - Webbasiertes Elternprogramm bei seltener chronischer Erkrankung eines Kindes“, dessen Leitung er u.a. zuletzt innehatte. Wir lernen Prof. Goldbeck als einen sehr engagierten Projektpartner bei WEP-CARE kennen, der sich intensiv mit den Nöten, Problemen, Ängsten und der psychologischen Unterstützung von Eltern von Kindern mit Seltenen Erkrankungen beschäftigte. Unser Mitgefühl gilt seiner Familie, und all denjenigen, die mit ihm eng verbunden waren.

**WEP-CARE wird von der Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie/ Psychotherapie des Universitätsklinikums Ulm in Kooperation mit dem Christiane Herzog-Zentrum an der Charité Berlin, der Freien Universität Berlin sowie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) durchgeführt, gefördert durch die Robert Bosch Stiftung. Interessierte Eltern können sich unter <https://ulmer-onlineklinik.de/> informieren oder sich an ACHSE wenden.*

Nachruf auf Dr. Diethard Sturm

Dr. Diethard Sturm, Facharzt für Allgemeinmedizin, war vor allem eines: ein leidenschaftlicher Haus- und Familienarzt. Wir haben ihn im NAMSE als engagierten Vertreter des Deutschen Hausärzterverband kennen- und schätzen gelernt. Ihm war die wichtige Rolle des Hausarztes als erster Ansprechpartner in der Versorgungskette der Betroffenen von Seltenen Erkrankungen ein ernsthaftes Anliegen und er wurde nicht müde innerhalb seines Verbandes an die ärztliche Verantwortung gegenüber diesen Patienten zu appellieren. Mit einer Informationskampagne zu Seltenen Erkrankungen für Hausärzte hat er in diesem Jahr seinen Bestrebungen Nachdruck verliehen. Außerdem war er mit einem eigenen Beitrag in der letzten Sonderbeilage zu Seltenen Erkrankungen von Media Planet im September abgebildet. Wir verlieren einen beherzten Mitstreiter für unsere gemeinsame Sache: Die Versorgung für Betroffene von Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Unser Beileid gilt seiner Familie, Angehörigen und Freunden.

Seltene Erkrankungen ▶ Krankheitsbilder ▶ Hausärzte können das, wer sonst?

Hausärzte können das, wer sonst?

KRANKHEITSBILDER Was soll sich der Hausarzt mit seltenen Erkrankungen beschäftigen? Nur die wenigsten kommen auch nur ein einziges Mal im Praktikerleben vor.



Dr. med. Diethard Sturm
Facharzt für Allgemeinmedizin
Chirotherapie

Die Krankheiten sind selten, aber die betroffenen Menschen sind viele. Und da der Hausarzt Menschen behandelt und nicht Krankheiten, ist er der richtige Mann für die seltenen. Denn es sind fünf Prozent der Gesamtbevölkerung direkt als Erkrankte betroffen, daneben die mehr als bei vielen anderen Krankheiten mitleidenden Angehörigen.

Menschen mit seltenen Erkrankungen beginnen ihre „Laufbahn“ überwiegend in der Hausarztpraxis, wenn sie nicht schon im frühen Kindesalter erkrankt sind.

Was charakterisiert „Seltene Erkrankungen“?

Krankheiten, die weniger häufig als bei einem von 2.000 Menschen (zum Beispiel Morbus Gaucher mit 350 Betroffenen in Deutschland) auftreten, gelten als „Seltene“. Hinter der rein formalen Festlegung, was zu den seltenen Erkrankungen zählt, steht keine medizinische Gemeinsamkeit, keine Zuständigkeit eines Fachgebiets.

Abb.: Artikel „Hausärzte können das, wer sonst?“ (Auszug), in der Dr. Sturm über sein Anliegen schrieb, Hausärzte über die „Seltene“ aufzuklären – als oft erster Anlaufstelle der Patienten. Nachzulesen auf <http://www.seltenkrankheiten.de/krankheitsbilder/hausaeerzte-koennen-das-wer-sonst>

ACHSE-Beratung neu aufgestellt

Erik Engel ist die neue Stimme in der ACHSE-Beratung.



Erik Engel, Beratung (Foto privat)

Der erfahrene Sozialarbeiter (B.A.) steht Betroffenen und Angehörigen seit 01. Oktober 2017 montags bis donnerstags telefonisch und darüber hinaus per E-Mail zur Verfügung. Nach seinem Studium der Sozialen Arbeit widmete er seine Aufmerksamkeit der Krankenhaussozialarbeit. In der Beratungsarbeit mit den Patienten

sowie Ihren Angehörigen bezog er auch immer schon die Selbsthilfe als wichtigen Baustein in der

Patientenversorgung mit ein. Ihm ist es ein wichtiges Anliegen, innerhalb unseres Teams mit seiner Erfahrung und seinem Wissen, Menschen mit Seltene Erkrankungen eine erste Orientierung zu geben, zu vermitteln und mit ihnen im Austausch zu sein. Wir freuen uns sehr, dass Erik Engel nun Teil der ACHSE ist. Herzlich willkommen.

Kontakt: Tel.: 030-3300708-22

Erik.Engel@achse-online.de

Dr. med. Christine Mundlos, die ACHSE-Lotsin, ist wie gewohnt für Ärzte und andere Therapeuten da.

Kontakt: Tel.: 030-3300708-0

Christine.Mundlos@achse-online.de

Verabschiedung

Nach fünf Jahren tatkräftiger Unterstützung der ACHSE, zentrale Einsatzre Teamassistentin Marina Krüger Ende des Jahres auf verschiedenen beruflichen Pfaden geben. Viele von Ihnen kannten sie u.a. von den Mitgliederversammlungen der ACHSE, wo sie mit Herz und Hand für einen gelungenen Ab-

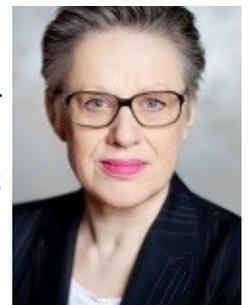


Marina Krüger (Foto privat)

lauf sorgte oder als nette Stimme aus unserer Telefonzentrale. Für ihren unermüdeten Einsatz danken wir sehr. Wir wünschen ihr alles Gute! Ebenfalls fünf Jahre war Gertrud Windhorst bei der ACHSE in verschiedenen Projekten eingebunden. Sie hat sich um die ACHSE Selbsthilfe Akademie und um die neue Broschüre gekümmert und sich in verschiedenen Projekten tatkräftig für die Verbesserung von Informationen zu

Seltenen Erkrankungen stark gemacht. Da ihre Projekte zum Ende des Jahres auslaufen, mussten wir uns von Gertrud Windhorst verabschieden.

Wir danken ihr für ihren enormen Einsatz und wünschen uns, dass sich neue spannende Aufgaben im neuen Jahr für sie ergeben.



Gertrud Windhorst (Foto privat)

Jetzt bewerben!

Sie wollen etwas für Menschen mit Seltene Erkrankungen bewegen und haben Lust auf eine abwechslungsreiche herausfordernde Aufgabe im Berliner Büro der ACHSE? Haben Sie Interesse an Finanzen und übernehmen gern Verwaltungsaufgaben? Dann bewerben Sie sich **bis 01. Januar 2018 als Team Assistenz** im Sekretariat der Berliner Geschäftsstelle. Neben den notwendigen administrativen und organisatorischen Aufgaben,

braucht unser Verwaltungsleiter Hartmut Fels einen starken Fels zur Unterstützung. Der Arbeitsbeginn wäre idealerweise der 01. März 2018, die Einsatzzeit beträgt 30 oder 40h/Woche.

Oder Sie werden unsere DiplomandIn für das Projekt „Gemeinsam mehr erreichen“ Bewerbungsfrist 15.01.2018.

Alle Stellenanzeigen hier: http://www.achse-online.de/de/die_achse/Jobs/index.php



ACHSE wünscht frohe Weihnachten



Abb.: Das Märchenschloss von Pauline ziert dieses Jahr unsere Weihnachtskarte. (www.nephe.de)

Turbulente zwölf Monate liegen hinter uns, Monate, in den denen wir viel erreicht haben und die uns auch gezeigt haben, dass wir auf dem richtigen Weg sind. Zugleich wissen wir, dass es noch so viel zu tun gibt. Wir freuen uns sehr, dass Sie, liebe Mitglieder, liebe Partner, liebe ACHSE-Freunde, liebe Unterstützer aus Medizin und Gesundheitswesen und Interessierte auch in diesem Jahr an unserer Seite waren. Wir danken Ihnen sehr dafür. Denn nur gemeinsam können wir etwas für Menschen mit Seltenen Er-

krankungen bewegen. Herzlichen Dank!

Das Team der Geschäftsstelle der ACHSE wünscht Ihnen von Herzen fröhliche Weihnachten und ein friedvolles Jahr 2018!



Büroteam ACHSE e.V. (Foto ACHSE)



ACHSE ist das Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Dem in 2004 gegründeten Dachverband gehören über 130 Selbsthilfeorganisationen an. ACHSE berät, vernetzt und gibt den „Seltenen“ in Politik, Gesellschaft, Medizin, Wissenschaft und Forschung eine starke Stimme. Schirmherrin ist Eva Luise Köhler. Wir stehen Ihnen gern für Ihre Fragen und Ideen zur Verfügung!

IMPRESSUM

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (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; [Facebook.com/ACHSEeV](https://www.facebook.com/ACHSEeV)

Schirmherrschaft: Eva Luise Köhler

Vorstand: Dr. Jörg Richstein (Vorsitzender), Geske Wehr (stellv. Vorsitzende), Dr. Willibert Strunz (Schatzmeister), Anja Klinner, Ute Palm, Claudia Sproedt

Mitarbeiter: Mirjam Mann (Geschäftsführung), Dr. med. Christine Mundlos (Leiterin ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung), Erik Engel (Betroffenen- und Angehörigenberatung), Saskia de Vries (Leiterin Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit), Rania von der Ropp (Fundraising/ Elternzeit), Bianca Paslak-Leptien (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit), Lisa Biehl (Projektleiterin „Gemeinsam mehr erreichen“), Patricia Heidrich (Referentin der Geschäftsführung, Projekt "Selbsthilfe hilft einander"), Hartmut Fels (Leiter Verwaltung und Veranstaltungsorganisation)