

#NAKSE 2025

Gemeinsam Fortschritt erreichen

Eine KONFERENZ
DER ALLIANZ CHRONISCHER
SELTENER ERKRANKUNGEN (ACHSE) e.V.
IN KOOPERATION MIT DEN ZENTREN
FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN (ZSE)

Eröffnung

Heute
BETROFFENE
SELBST

Gute
Ziele

LAUT WERDEN

die Wege sind sehr lang

NINA WARKEN
BUNDESMINISTERIUM
FÜR GESUNDHEIT

Personalisierte
Therapien
DRUG REPURPOSING
SPART ZEIT

Bessere Vernetzung
AUF ALLEN EBENEN

Werden es unsere Kinder
besser haben?
Gespräch mit Betroffenen
verschiedener Generationen

im
Kurskatalog
geschafft



Toller Arzt:
»Ich hätte
Ihre Krankheit
bemerkbar müssen.«

PRIMÄRVERSORGER AUFSCHLAUEN

SORGFALT

PATIENTEN EINBINDEN



DIE ELTERN
HABEN ES JAHRE
LANG IGNORIERT

ES IST EIN WUNDER,
WENN DER MENSCHLICHE
KÖRPER ÜBERHAUPT
FUNKTIONIERT

ACH, DAS
IST JA WIE
BEI KUPFER-
PETER

MEIN UMFELD
HAT MEINEN
ZUSTAND BÖSWILLIG
ALS SCHWACHE
AUSGELEGT

MEIN TRINKWASSER HAT
MICH VERGIFTET...

WIRTSCHAFTLICHKEITS-
GEBOT ÜBERPRÜFEN

Bei CHEFARZTE: SPATIERGANG

RETTUNGS-
SANTITÄTER:IN
WEIL ES SPASS
MACHE

JAHRE LANG:
MORBUS WILSON
UNERKANNTE

ES IST NICHT
NUR PSYCHISCH!

JCH WAR
IMMER MÜDE

WASSEREINLAGERUNGEN
UND BLUTGERINN...

MEIN SOHN
UND MEIN BRUDER
WAREN MEINE
LEBENSMITTEL !!

Neue Entwicklungen in der Medizin
Dürfen wir auf Heilung hoffen?

10¹³ Zellen
mit UNTERSCHIEDLICHEN
FUNKTIONEN ... wie in einer Stadt



ex-vivo

T-Helferzellen

IN-VIVO

Gentaxi

Stammzellen

DAS IST
MIR ZU
VIEL !!

TAXIS SPEZIALISIEREN
& EFFEKTIV EINSETZEN

MEINE
SCHWESTER
MAHNT ES
NICHT SO
LEICHT

Podiumsdiskussion
„Patienten als Partner der Wissenschaft
– Gemeinsam mehr erreichen!“

OsteoGenesis „OI“
IMPERFECTA

DAS IST LANGE
NICHT DAS GRÖßTE
PROBLEM !!



DEIN WOLLST DU
DOCH IMMER ...
REICHT DER DIR
ETWA NICHT
MEHR ??

KRANKHEITS-
ÜBERGRIFFEND
DIE LÜCKE IN
DER FRAUEN -
GESUNDHEIT
SCHLIESSEN

GLASKNOCHEN-
KRANKHEIT

Schmerzen

Weichteile

VERTEILUNG
VON
FÖRDERUNGEN

WAS IST
EINE VERBESSERUNG
DER LEBENSQUALITÄT?

1
2
3
PROZESS

PATIENT*INNEN
RICHTIG INVOLVIEREN

IM NUKLEUS
ANFANGEN!

Europäische
Nationale & lokale
Zentren

WIR MÜSSEN DAS
WENIGE, WAS WIR
HABEN GEEIGNET
EINSETZEN

INFORMATIONEN
BUNDLEN UND
KOORDINIEREN

VERNETZUNG

WIR BRAUCHEN
DATEN, UM RICHTIG
ZU INFORMIEREN

ein MASTERPLAN,
AN DEM ALLE
MITSTRICKEN

ALLE
STAKEHOLDER
AN DEM TISCH

Studien Patient*innen-
GERECHTER DESIGNEN

20 Jahre Stimme
für die Seltenen: Gespräch
mit Eva Luise Köhler über
Hoffnungen auf Fortschritt
und zukünftige Herausforderungen

SELTENE
KRANKHEITEN
ALS BEISPIEL



MEHR INTERESSE FÜR
Seltene Krankheiten
GENERIEREN

SOLIDARITÄT
MIT DENEN,
DEREN KRANKHEIT
KEINE THERAPIE
HAT

ZUGEGEBEN:
MEINE EXTERESE
IST HIER AM ENDE

VERTEILUNGS-
KÄMPFE OFFENTLICH
MACHEN !!

ZENTREN
BRAUCHEN
FINANZIERUNG

GRAPHIC RECORDING | SUSANNE ASHMEYER

#NAKSE 2025

Gemeinsam Fortschritt erreichen

THEMENBLOCK 1 Gen- und Zell- therapien

NOCH WENIGE HABEN ZUGANG
HEILUNG HOHE PREISE
VERTEILUNGSGERECHTIGKEIT

Gen- und Zelltherapien als Hoffnung
in der Behandlung Seltener Erkrankungen

DIE NEBENWIRKUNGEN
SIND SEHR HOCH

EXPERTISE
WENIG ZEIT FÜR
WENIG ZEIT FÜR
MIT VIEL KOMPETENZ

ATMP

Gen-therapeutische
Medikamente

ZU WENIG
ZU VIEL
BESCHÄDIGT

CAR-T

ONKOLOGIE

ZIELGERICHTE
TUMORTHERRAPIE

OBERFLÄCHE
ERKENNEN

TEILWEISE INDIVIDUELL
SCHLECHTE DURCHBLUTET
HETEROGEN

DIE FAMILIE
ERKRANKE MIT

Mama-
papa,
Bitte
mich die
CAR-T Therapie
machen

NACH 3 JAHREN
REMISSION NEGATIV

ALS AUSTHERAPIERT
ERKLÄRT NACH 4 JAHREN
»ICH DACHTE,
ICH SEI EIN GANZ
NORMALER
GESUNDER
MENSCH«

DIE ERSTE PERSON, DIE GEMELT IST:

SCHNELL
ÜBER DIE
OSTER-
FERIEN

UNGEWISS

Leben mit CAR-T-Zellen-Therapie

Ethik

DATENSICHERHEIT

PROBLEM:
UNSTRUKTURIERTE
DATENERFASSUNG

DEMOKRATISIERUNG
DER DATEN

INCENTIVIERUNG
BENCHMARKING
ZUGANG ZU DEN
EIGENEN DATEN

MULTIDISZIPLINÄRE
THERAPIE + PICU

ELEKTRONISCHE
KOMMUNIKATION ALS
ERGÄNZENDE
ERLEICHTERUNG

FAIR-DMD
- ein neutrales Fachgesellschaftsregister
für Muskeldystrophie Duchenne
mit paritätischer Beteiligung der Industrie

Podiumsdiskussion

REAL WORLD DATEN
FÜR DIE WISSENSCHAFT
FREIGEBEN

BÜROKRATIE-
ABBAU IM SINNE DER
ZEITGEWINNUNG

KLÄREN:
ERWARTUNGSHALTUNG

DIE MEDIZIN
HAT ES ZUR
AUFGABE, DEN
MENSCHEN ZU
BETRACHTEN -
NICHT DIE KOSTEN

WIE KOMMEN
WIR DIE KOSTEN-
SPIRALE NIEDRIG
HALTEN?

Ja

TRANSPARENTE
AUFLÄRUNG BEZÜGLICH
NEBENWIRKUNGEN

DIE
INDUSTRIE
PROFITIERT

JEDER MENSCH
SOLL DIE MÖGLICHKEIT
AUF HEILUNG BEKOMMEN

Postersession

Innovative
Forschungs-
projekte

ZENTRUM FÜR
SELTENE AUGEN-
ERKRANKUNGEN

MORBUS STARGARDT

NEUE NICHTE-
INVASIVE
OPHTHALMOLOGISCHE
DIAGNOSTIK

DIGITALE
PLATTFORMEN

das BASE-Netz
ist jetzt multizentral
UNI WÜRZBURG
MEHR KLINIKEN ANBINDEN

GM2 GANGLIOSIDOSE

NEURO-
PSYCHIATRISCHE
SYMPTOME

CASE-
MANAGEMENT
MULTI-
PROFESSIONELLE
ERSTBEWERTUNG

B(e)NAMSE

neue
modulare
Vernetzungs-
form

Geclusterte b(e)-zentren

Interdisziplinäre
Koordination
AATM

The Winner is...

DIE GANZE
FAMILIE IM
MITTEL-
PUNKT

ALTERS-
ÜBERGREIFEND
GESCHULTES
TEAM

SCHNELLE
REAKTION
BEI PLÖTZLICHER
PSYCHOSE

Soziale Arbeit
Gastro-
LOGOPÄDIE

interdisziplinäre
Spezialsprechstunde
Dup 15 q

GRAPHIC RECORDING | SUSANNE ASHEMER

#NAKSE2025

Gemeinsam Fortschritt erreichen

THEMENBLOCK 3 MEHR LEBENSQUALITÄT DURCH CASE MANAGEMENT



Care- und Case-Management

KOMPLEX IST DIE SITUATION WEGEN DES GESUNDHEITSSYSTEMS

NACHWEISLICH VERBESSERUNG VON GESUNDHEIT UND ÖKONOMIE

LIEBER VERZICHT ICH AUF MEINEN KÜCHENSCHNITZ

KONTINUITÄT
RESILIENZ
UNTERSTÜTZUNG
BEZIEHUNG



BERUFSGRUPPEN-SPEZIFISCHE KOMMUNIKATION WIRD GEFORDERT

MIR GEHT ES SCHLECHT

NICHT JETZT!

Wirkungsweisen durch Care und Case Management

Podiumsdiskussion



HILFSMITTEL

SIND AUCH PSYCHISCHE UNTERSTÜTZUNG



EINE BERATUNGS-
STELLE FÜR ALLES
WIE IN AUSTRALIEN

~~MACHT JA KEINE
ARBEIT...~~

Ich nicht

WER IST ZUSTÄNDIG FÜR DIE LEISTUNG?

REGELMÄSSIGER ABGLEICH MIT DEN PATIENTEN-BEDÜRFNISSEN

Die Notwendigkeit ist anhand von Daten zu belegen

MULTIDISZIPLINÄRER ORT: ein Zentrum auch für Menschen, die noch nicht diagnostiziert sind

EIN ÜBER-
GREIFENDES
MANDAT FÜR
COACHES



Methode
Verfahren Haltung

QUALIFIZIERUNG
alle vier Jahre

Wie die
Kerkere...

LOTSEN
BÜNDELN



Abschlussrunde

Hoffnung

VIELE NEUE UND GUTE THERAPIE-ANSÄTZE WURDEN PRÄSENTIERT.

ES WAR SEHR HARMONISCH

DAS WAR KEIN
FLASCHENGEST



#NAKSE 2025

Gemeinsam Fortschritt erreichen

THEMENBLOCK 2 ARZNEIMITTEL- ENTWICKLUNG: FORTSCHRITT FÖRDERN, WISSEN STÄRKEN

Das ist eine
KLINISCHE STUDIE
in Phasen:



Wege zu Studien



ERWARTUNGSHALTUNG

PASSENDEN
STUDIE FINDEN:
REKRUTIERUNG

ERFASSUNG
VON
LEBENSQUALITÄT
Gut gemacht

STANDORTE



Ich möchte, dass
meine Tochter
als Erwachsene
nicht über
ihre Krank-
heit sprechen
muss.

WENN DIE
DIAGNOSE NICHT
RECHTZEITIG IST,
IST ES FÜR DIE
STUDIE ZUSPÄT.

DIE FÄHIGKEITEN
DER KINDER
VERBESSERN DIE
LEBENSQUALITÄT
DER ELTERN

HABEN SIE DENN
KEINE ANGST UM
IHR KIND?

SELBST AKTIV
GEWORDEN

Zwischen Hoffnung und Enttäuschung
Erfahrungen aus der Teilnahme
an einer medizinischen Studie

BMBF Forschungsverbünde
für Seltene Erkrankungen
- Mehrwert für die Patientenversorgung

LEBENSQUALITÄT

10 JAHRE FORSCHUNG
KÖNNEN EINEN ERHEBLICHEN
UNTERSCHIED MACHEN

MISSION STRUKTUR
INSTITUTIONALISIERUNG
FINANZIERUNG
TEAMWORK
VERSTÄRKUNG

DER SCHLÜSSEL
ZUM FORSCHUNGS-
NETZWERK



Hoffnung auf Therapie.
Chancen des Repurposings



ICH KANN
GANZ VIEL!!

SYSTEMMEDIZIN
ALS PARADIGMEN-
WECHSEL

UMSORTIEREN

VON ORGANO- UND
KRANKHEITSBASIERTER
MEDIZIN ZU SYMPTOM-
BASISCHER MEDIZIN

- 1. NERVEN-
WIRKUNGEN
- 2. ZULASSUNGS-
VERFAHREN

ICH KANN
GANZ VIEL!!

SYSTEMMEDIZIN
ALS PARADIGMEN-
WECHSEL

UMSORTIEREN

VON ORGANO- UND
KRANKHEITSBASIERTER
MEDIZIN ZU SYMPTOM-
BASISCHER MEDIZIN



NETZWERK-
THERAPIE

Könnte ich
nicht selbst
was machen...?

JA, ABER WAS
BEDEUTET DAS
LANGFRISTIG?



DIE ZYSTENNIERE
ALS BEISPIEL

KETOGENE
ERNÄHRUNG

BUSINESSCASE
ODER NICHT
BUSINESSCASE



Wie IITs zu Seltene Erkrankungen
zu mehr Fortschritt beitragen könnten

Nutzen-
nachweis
brauche

ICH HABE
KEINE
DATEN,
ABER ICH
SCHWÖRE
ICH HELFE.



GIBT ES EINEN
ZUSÄTZLICHEN
IM VERSOR-
GUNGSSY-
STEM DES
LANDES?

ZUGANGSKONTROLLE



HIER BIN
ICH SCHON
AUF DEM MARKT
-HAU AB!!!

1 DATENSATZ
REICHT AUS

DIE ENTSCHEIDUNG
ERHEBEN DIE M' SEHEN
IN NATIONALEN
VERFAHREN



NEU: DIE KLINISCHE
BEWERTUNG FOLGT
AUF EU-EBENE
SEIT 2014

DIE KOORDINIERUNGSGRUPPE
LEGT DEN BEWERTUNGS-
UMFANG FEST

GRUNDLAGE
DER AMONG-BEWERTUNG

KEINE SONDERREGELUNG
FÜR ORPHAN DRUGS

Der Einfluss der EU
auf die Arzneimittelversorgung
in Deutschland



DIE STRUKTUR IST
NICHT NEU-SIE IST
ZUSÄTZLICH



DIE FRISTEN
SIND ZUKURZ.

Podiumsdiskussion



DIALOG

KOMM
DOCH

WARUM KAM ES
ZUM BEWERTUNGS-
ERGEBNIS?

IM VERGLEICH

WIR MÖCHTEN
ZUSAMMEN-
RÜCKEN.



STABILE
RAHMEN-
BEDINGUNGEN



MEHR IN DIE
FORSCHUNGS-
INFRASTRUKTUR
INVESTIEREN

MIR FEHLT
DIE SOZIALWISSENSCHAFTLICHE
BETREUUNG VON STUDIEN

KONSOLIDIERUNG

GRAPHIC RECORDING | SUSANNE ASHEUER