



NAKSE

Gemeinsam Fortschritt erreichen

Eine Konferenz der Allianz Chronischer Seltener
Erkrankungen (ACHSE) e.V. in Kooperation
mit den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE)

18. und 19. September 2025

Holiday Inn Berlin Airport
Conference Centre
sowie online auf achse.live



#NAKSE



#NAKSE



Sehr geehrte Damen und Herren,

werde ich mit meiner Seltenen Erkrankung in Zukunft gut leben können? Werden es unsere erkrankten Kinder einmal besser haben? Was bedeuten die aktuellen Fortschritte für Patientinnen und Patienten? Und welche Maßnahmen können schon heute ihre Lebensqualität verbessern, während weiterhin nach neuen Therapien geforscht wird?

Diese Fragen stehen im Mittelpunkt der diesjährigen Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE). Die enormen Fortschritte in Medizin und Wissenschaft der letzten Jahre versprechen neue Möglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Gemeinsam wollen wir erkunden, wie diese Erkenntnisse unser Leben beeinflussen und wie wir aktiv dazu beitragen können, die Entwicklungen schneller für die Betroffenen nutzbar zu machen.

Im Rahmen der NAKSE bringen wir Expertinnen und Experten aus Selbsthilfe, Medizin und Wissenschaft sowie Politik und Gesundheitswesen zusammen – unter ihnen Prof. Hildegard Büning (MHH), Prof. Harald Schmidt (Maastricht) und Dr. Thomas Kaiser vom IQWiG.

Die Konferenz widmet sich zentralen Themen wie dem *Drug Repurposing* (Nutzung bewährter Medikamente für weitere Krankheiten) für Seltene Erkrankungen, dem Zugang zu klinischen Studien sowie den Herausforderungen und Hoffnungen der Betroffenen. Diskutiert wird, welche Möglichkeiten die aktuellen Fortschritte für die Zukunft der Patientinnen und Patienten bedeuten und welche Maßnahmen bereits jetzt ihre Lebensqualität verbessern können – während weiterhin nach neuen Therapien geforscht wird.

Ihre **Geske Wehr**
Vorsitzende ACHSE e.V.

Ihr **Prof. Dr. Helge Hebestreit**
Sprecher der AG ZSE



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

ACHSE ist der Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland und vertritt mit seinen mehr als 140 Patientenorganisationen die Interessen aller Betroffenen in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung.



Patienten mit Seltenen Erkrankungen adäquat zu behandeln, seltene Krankheiten vor Ort, in nationalen und internationalen Verbänden zu erforschen sowie die multiprofessionelle Kooperation zu fördern, das hat sich das Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (ZSE Tübingen) zur Aufgabe gemacht.

Donnerstag, 18. September 2025

Moderation: Jürgen Zurheide

10:00 – 10:15 | **Eröffnung** durch

Geske Wehr, Vorsitzende ACHSE e.V.

Prof. Dr. Helge Hebestreit, Sprecher der AG ZSE

10:15 – 11:00 | **Werden es unsere Kinder besser haben?**

Gespräch mit Betroffenen verschiedener Generationen

Paulina Kremser

Andreas Funke-Reuter

Karsten Funke-Steinberg

11:00 – 11:20 | **Neue Entwicklungen in der Medizin: Dürfen wir auf Heilung hoffen?**

Prof. Dr. Hildegard Büning, Medizinische Hochschule Hannover

11:20 – 12:20 | **Podiumsdiskussion „Patienten als Partner der Wissenschaft – Gemeinsam mehr erreichen!“** mit

Claudia Finis, Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e. V.

Nadine Grossmann, Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Erkrankte e. V. (FOP e. V.)

Prof. Dr. Hildegard Büning, Medizinische Hochschule Hannover

Prof. Dr. Rebecca Schüle, Universität Heidelberg

Prof. Dr. Veronika von Messling, Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt

12:20 – 12:30 | **20 Jahre Stimme für die Seltenen:** Gespräch mit

Eva Luise Köhler über Hoffnungen auf Fortschritt und zukünftige Herausforderungen

12:30 – 14:00 | **Mittagessen**

Themenblock 1 – Gen- und Zelltherapien

Menschen mit Seltenen Erkrankungen benötigen dringend krankheitsspezifische Therapien. Gen- und Zelltherapien gewinnen hierbei besondere Bedeutung für ihre Behandlung.

Mit der Nationalen Strategie für gen- und zellbasierte Therapien sind erste Rahmenbedingungen für Forschungs- und Versorgungsstrukturen geschaffen worden. In innovativen versorgungsnahen Projekten wie Integrate-ATMP werden diese für den Versorgungsalltag bereits konkreter ausgearbeitet und erprobt.

Die Vorträge in diesem Themenblock werden in das Thema „Gen- und Zelltherapien mit Blick auf die Behandlung Seltener Erkrankungen“ einführen. Wir erfahren zudem, wie es sich anfühlt, als weltweit erste Patientin mit Lupus erythematoses eine spezifische CAR-T-Zellen-Therapie zu erhalten und welche Hoffnungen und vielleicht auch Befürchtungen damit verbunden sind. Außerdem wird FAIR-DMD als innovative Datenstruktur vorgestellt.

Patientinnen und Patienten in Deutschland haben Zugang zu der überwiegenden Mehrheit der Gentherapien und Zelltherapien, die auf europäischer Ebene zugelassen sind. Diese Therapien werden in deutschen Kliniken eingesetzt.

Allerdings fehlt es an Therapieforschung, die Zahl der zugelassenen Therapien ist nach wie vor sehr klein im Vergleich zur Zahl der bekannten Seltenen Erkrankungen. Die Podiumsdiskussion wird sich deshalb mit dem Thema „Viele Seltene Erkrankungen – wenige kausale Therapien“ beschäftigen.

Moderation: **Dr. Holm Graebner**, ZSE Tübingen

14:00 – 14:15 | Gen- und Zelltherapien als Hoffnung in der Behandlung Seltener Erkrankungen

Dr. Andreas Ziegler, Universitätsklinikum Heidelberg

14:15 – 14:30 | Leben mit CAR-T-Zellen-Therapie

Thu Thao Vu Thi, Patientin

14:30 – 14:45 | FAIR-DMD – ein neutrales Fachgesellschaftsregister für Muskeldystrophie Duchenne mit paritätischer Beteiligung der Industrie

Dr. Lena Beilschmidt, Roche Pharma AG

Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt, Universitätsklinik Essen, Universitätsmedizin Essen

14:45 – 15:30 | Podiumsdiskussion mit

Dr. Andreas Ziegler, Universitätsklinikum Heidelberg

Thu Thao Vu Thi, Patientin

Dr. Lena Beilschmidt, Roche Pharma AG

Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt, Universitätsklinik Essen, Universitätsmedizin Essen

Dr. Andreas Rhode, Medizinischer Dienst Westfalen-Lippe

15:30 – 16:00 | Kaffeepause

16:00 – 16:15 | Verleihung des Posterpreises

16:15 – 16:30 | Vortrag der Posterpreisgewinner

16:30 – 17:30 | Kurzpräsentationen und Gesprächsrunde mit

Vertreterinnen und Vertretern der fünf besten Poster

17:30 | Postersession mit Abendessen und Getränken

Freitag, 19. September 2025

Themenblock 2 – Arzneimittelentwicklung: Fortschritt fördern, Wissen stärken

Arzneimitteltherapien im Bereich der Seltenen Erkrankungen decken bei Weitem nicht den vorhandenen Bedarf. Das liegt auch daran, dass ihre Entwicklung mit hohen Kosten verbunden ist.

Welche Anreize gibt es, damit zielgerichtet geforscht wird? Und wie kommen neuartige Therapien und wissenschaftliche Erkenntnisse Patientinnen und Patienten zugute?

Eine Option bietet beispielsweise das sogenannte Repurposing: Das heißt, bereits zugelassene Arzneimittel werden auf weitere Anwendungsmöglichkeiten hin geprüft, statt neue zu entwickeln. Klinische Studien können zudem im Rahmen von Investigator-initiated Trials (IIT) von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern, an Universitäten oder Studienzentren initiiert werden und kein kommerzielles Interesse verfolgen. Wird dabei frühzeitig die Patientenperspektive berücksichtigt, können angewandte Therapien angepasst werden. Somit kann ein wesentlicher Beitrag zur Verbesserung im Bereich Therapie und Versorgung geleistet werden.

Moderation: **Dr. Christine Mundlos**, ACHSE e.V.

09:00 – 09:15 | **Wie komme ich in eine (passende) klinische Studie?**

Florian Innig, ACHSE e.V.

09:15 – 09:30 | **Zwischen Hoffnung und Enttäuschung: Erfahrungen aus der Teilnahme an einer medizinischen Studie**

Antonia Waszczuk, betroffene Mutter

Christoph Kuschidlo, betroffener Vater

09:30 – 09:45 | **BMFTR Forschungsverbünde für Seltene Erkrankungen – Mehrwert für die Patientenversorgung**

Prof. Dr. Frank Leypoldt, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

09:45 – 10:00 | **Wie IITs zu Seltenen Erkrankungen zu mehr Fortschritt beitragen könnten**

Prof. Dr. Roman Müller, Universitätsklinikum Köln

10:00 – 10:30 | **Hoffnung auf Therapie: Chancen des Repurposings**

Prof. Dr. Harald Schmidt, Universität Maastricht

10:30 – 11:00 | **Kaffeepause**

Moderation: **Mirjam Mann**, ACHSE e.V.

11:00 – 11:30 | **Der Einfluss der EU auf die Arzneimittelversorgung in Deutschland**

Impulse von:

Dr. Norbert Gerbsch, IGES Institut

Dr. Thomas Kaiser, Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

Florian Innig, ACHSE e.V.

11:30 – 12:30 | **Podiumsdiskussion** mit

Dr. Norbert Gerbsch, IGES Institut

Dr. Thomas Kaiser, Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

Florian Innig, ACHSE e.V.

Dr. Matthias Wilken, Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie (BPI)

12:30 – 14:00 | **Mittagessen**

Themenblock 3 – Mehr Lebensqualität durch Case Management?

Menschen mit Seltenen Erkrankungen müssen ständig suchen und kämpfen. Sie suchen nach der richtigen Diagnose, nach geeigneten Experten, nach einer passenden Therapie, nach Assistenz, nach Hilfsmitteln, nach finanzieller Entlastung etc. Und dann kämpfen sie darum, dass sie die Leistungen, auf die sie Anspruch haben, auch wirklich erhalten. So wird ihnen Lebensqualität vorenthalten. ACHSE setzt sich dafür ein, dass sie nicht allein gelassen werden und die Leistungen und Unterstützung erhalten, die sie benötigen.

Um Versorgungslücken zu schließen und die bestmögliche Unterstützung zu gewährleisten, wurden in den letzten Jahren verschiedene innovative Konzepte entwickelt und erprobt. Community Health Nursing, Case Management und Patientenlotsen zeigen bereits, wie Versorgungslücken geschlossen werden können und individuelle Unterstützung verbessert werden kann. Viele dieser Projekte haben ihren Nutzen eindrucksvoll belegt, doch sie wurden stets für eine bestimmte Erkrankung oder Krankheitsgruppe entwickelt. Bei Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind die Versorgungsstrukturen und die Bedarfe jedoch sehr heterogen. Zudem ist der Wissensstand viel geringer als bei Volkskrankheiten, für die jedoch die meisten Projekte aufgesetzt wurden.

In diesem Themenblock werden praxiserprobte Lösungen vorgestellt und gemeinsam diskutiert, ob und wie ein Case Management im Auftrag der Betroffenen zu mehr Lebensqualität für Menschen mit Seltenen Erkrankungen führen könnte. Wir eruieren, in welchen Formaten dieses gestaltet und finanziert werden könnte.

Moderation: **Frederike Gramm**

14:00 – 14:15 | **Wirkungsweisen durch Care und Case Management**

Prof. Dr. Stefan Schmidt, Deutsche Gesellschaft für Care und Case Management e.V. (DGCC)

14:15 – 15:45 | **Podiumsdiskussion** mit

Stefan Schwartz, MdB, Patientenbeauftragter der Bundesregierung

Nicole Heider, ACHSE e.V.

Vanessa Dreibrodt, Stiftung Deutsche Schlaganfall-Hilfe

Prof. Dr. Stefan Schmidt, Deutsche Gesellschaft für Care und Case Management e.V. (DGCC)

Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg

Gabriele Keßler, RETT Deutschland e.V.

15:45 – 16:00 | **Abschlussrunde**

Mirjam Mann, ACHSE e.V., und **Dr. Holm Graeßner**, ZSE,

im Gespräch mit

Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg

Geske Wehr, Vorsitzende ACHSE e.V.

Julia Knierim, Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG

Tobias Hagedorn, Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie (DIG PKU) e.V.



Dr. Lena Beilschmidt
Roche Pharma AG

Dr. Lena Beilschmidt ist seit April 2024 Medical Leader und RWD Expert bei der Roche Pharma AG. Seit 2018 war sie in verschiedenen anderen Positionen bei Roche als Medical Manager, RWD Expert, RWD Managerin Neuroscience I20 tätig und koordinierte als Medical Affairs Coordinator verschiedene Projekte. Ihre wissenschaftliche Laufbahn begann sie an der Universität Straßburg, wo sie im Rahmen des internationalen PhD Programms des Instituts für Genetik, Molekular- und Zellbiologie promovierte. Anschließend ging sie als Postdoc im DFG-Schwerpunktprogramm an die Universität Potsdam. Weitere Stationen waren das Projektmanagement für das European Reference Network for Rare Diseases ERN-EYE in Straßburg und wissenschaftliche Tätigkeiten am Helmholtz Zentrum München. Ihr Biologiestudium absolvierte sie an den Universitäten Karlsruhe, Oslo und Tübingen.



Prof. Dr. Hildegard Büning
Medizinische Hochschule Hannover

Prof. Hildegard Büning ist Professorin für Experimentelle Zell- und Gentherapie und stellvertretende Direktorin des Instituts für Experimentelle Hämatologie an der Medizinischen Hochschule Hannover (Deutschland). Sie war Präsidentin der European Society of Gene and Cell Therapy (2018–2022) sowie der Deutschen Gesellschaft für Gentherapie (2010–2014) und Mitglied des Board of Directors der American Society of Gene & Cell Therapy (2021 – 2024). Seit 2014 ist sie die wissenschaftliche Sekretärin der Deutschen Gesellschaft für Gentherapie. Sie studierte Biologie und promovierte (Dr. rer. nat.) an der Ludwig-Maximilians-Universität München im Jahr 1997. Seitdem ist sie aktiv auf dem Gebiet der Adeno-assoziierten Virus-Vektoren (AAV-Vektoren) mit Schwerpunkt der Verbesserung der Effizienz und Sicherheit über „capsid engineering“.



Vanessa Dreibrodt
Stiftung Deutsche Schlaganfall-Hilfe

Vanessa Dreibrodt, M.A., verantwortet seit 2022 als Referentin für politische Kommunikation und Projekt-Kommunikation die strategische Kommunikation zum Projekt Schlaganfall-Lotsen bei der Stiftung Deutsche Schlaganfall-Hilfe. Zudem leitet sie das Team im Programmbereich Junger Mensch und Kindlicher Schlaganfall. 2017 startete sie bei der Stiftung als Vorstandsreferentin. Sie ist ausgebildete PR-Journalistin und hat in der Hochschulkommunikation der Universität Paderborn volontiert. Ihr Studium der Interdisziplinären Medienwissenschaft, der Sozial- und Geschichtswissenschaft absolvierte sie an der Universität Bielefeld.



Claudia Finis
Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.

Die Diplom-Psychologin Claudia Finis arbeitete in Praxis und Wissenschaft mit und für Menschen mit Behinderung. Derzeit ist sie als wissenschaftliche Mitarbeiterin im Berlin Institut of Health der Charité im Bereich der Registerentwicklung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen tätig. Sie ist die gesundheitspolitische Beauftragte der Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e.V. (DOIG). Für die DOIG arbeitet sie zudem in dem vom Innovationsfonds geförderten FAIR4Rare-Projekt. Im europäischen Raum vertritt sie Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenerkrankungen bei dem europäischen Referenznetzwerk für seltene Knochenerkrankungen (ERN-BOND) sowie dem europäischen Register für Menschen mit seltenen Knochenerkrankungen (EuREB). Sie ist weiterhin im Advisory Board der OIFE (Europäische Dachorganisation für OI-Betroffene). Auf nationaler Ebene vertritt sie als Patientenvertretung beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) die Interessen von Menschen mit OI.



Dr. Andreas Funke-Reuter
Morbus Wilson e.V.

Dr. Andreas Funke-Reuter engagiert sich seit mehr als zwei Jahrzehnten ehrenamtlich in verschiedenen zivilgesellschaftlichen Bereichen, darunter in der Selbsthilfe hinsichtlich von Seltenen Erkrankungen betroffener Menschen sowie deren Angehörigen. Seine Biografie als vor allem in Leipzig Sozialisiertem, legte dieses Engagement insofern nahe, als er nach einer mehr als zehnjährigen Odyssee im Jahr 1997, im Alter von damals 36 Jahren, schließlich die Diagnose Morbus Wilson erhielt, jener seltenen, erblich bedingten Kupferspeichererkrankung. Die fast zu späte Diagnosefindung, die durch das einstige politische Umfeld Leipzigs bis 1989 zusätzlich erschwert worden war, ermöglichte dankenswerterweise sein Überleben, veränderte jedoch seinen Lebenslauf drastisch. Seit einigen Jahren ist er als Vorstandsmitglied im Selbsthilfeverein Morbus Wilson e. V. bundesweit aktiv.



Karsten Funke-Steinberg
Morbus Wilson e.V.

Karsten Funke-Steinberg, geboren 1959, ist Diplom-Psychologe, Organisationsberater sowie Trainer und Coach für Führungskräfte.



Dr. Norbert Gerbsch
IGES Institut

Dr. Norbert Gerbsch ist seit 2022 Abteilungsleiter „Public Affairs“ und Beauftragter „Pharmamarkt und -politik“ der IGES Gruppe. Für Kunden der öffentlichen Hand und Industrie arbeitet er an Projekten zu Struktur-, Marktzugangs- und Finanzierungsfragen im Gesundheitswesen, z. B. in den Bereichen EU-HTA, Digitalisierung und Nachhaltigkeit. 2019–2021 war er Senior Director Innovation & Healthcare Management und Prokurist für das Pharmaunternehmen G.-Pohl-Boskamp GmbH & Co. KG. Von 2006–2019 arbeitete er für den Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie (BPI), davon zehn Jahre als stv. Hauptgeschäftsführer. Parallel war er 2012–2019 Geschäftsführer der ACS PharmaProtect GmbH. Von 2000–2006 arbeitete Norbert Gerbsch als Prokurist und Geschäftsführer für Standort- und Beratungsgesellschaften eines Biotechnologie-Zentrums. Nach seiner Promotion im Jahr 1997 war er bis 2000 als Oberingenieur und Geschäftsführer des Biotechnologie-Centrums der TU Berlin tätig. Dr. Gerbsch ist Dipl.-Ing. der Fachrichtung Biotechnologie.



Frederike Gramm
Geschäftsführerin von SCIENCE & STORY, Doktorandin an der Charité, Expertin für Public Health-Strategien & Gesundheitskommunikation, Moderatorin & Autorin

Frederike Gramm ist Gesundheitswissenschaftlerin (M.Sc.), Geschäftsführerin von SCIENCE & STORY und promoviert an der Charité im Bereich Versorgungsforschung. Sie berät Ministerien, Institutionen und Unternehmen zu Public-Health-Strategien sowie Gesundheitskommunikation – auch auf EU-Ebene. Als Speakerin, Moderatorin und Autorin bringt sie wissenschaftliche Evidenz verständlich und wirksam in die Praxis. Als ehemalige Vorständin von Hashtag Gesundheit e.V. und Kassenprüferin der Spitzenfrauen Gesundheit e.V. engagiert sie sich für ein gerechtes und zukunftsfähiges Gesundheitssystem.



Dr. Holm Graebner
ZSE Tübingen

Dr. Holm Graebner ist seit der Gründung im Jahr 2010 Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen. Seither wurden in Tübingen Versorgungspfade und Versorgungsstrukturen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen etabliert, innovative Infrastrukturen wie die Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen und das Therapieforschungszentrum aufgebaut sowie Forschungs- und Versorgungsnetzwerke erfolgreich koordiniert. Das Tübinger Zentrum für Seltene Erkrankungen zeichnet sich durch eine enge Vernetzung von Forschung und Versorgung auf lokaler, deutscher und europäischer Ebene aus. Dr. Holm Graebners Funktionen als Koordinator des Europäischen Referenznetzwerkes für Seltene Neurologische Erkrankungen und als Co-Lead des Clinical Research Networks der Europäischen Rare Disease Research Alliance (www.erdera.org) sind Ausdruck dieser gelungenen Vernetzung.



Nadine Großmann

Förderverein für Fibrodysplasia
Ossificans Progressiva Deutschland
e.V. (FOP e.V.)

Nadine Großmann (M.Sc.) lebt mit der ultraseltenen Erkrankung Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP). Ihr Weg zur Diagnose dauerte zehn Jahre – eine Zeit, die geprägt war von Fehldiagnosen, Unsicherheit und vier Operationen, obwohl Eingriffe bei FOP kontraindiziert sind. Durch eigene Recherchen fand sie den Kontakt zum amerikanischen FOP-Verein und schließlich zum deutschen FOP-Experten. Seit 2017 forscht sie selbst zu FOP – zunächst im Rahmen ihrer Masterarbeit, anschließend in ihrer Promotion. 2018 wurde sie zur stellvertretenden Vorsitzenden des FOP e.V. gewählt. Seit 2024 ist sie zudem stellvertretende Vorsitzende der internationalen Patientenorganisation IFOPA sowie des neu gegründeten Vereins Loudrare e.V., der sich lautstark für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzt – hier ist sie auch Gründungsmitglied. Ihre Freizeit widmet sie ihren vielfältigen Aufgaben als Patientenvertreterin auf nationaler und internationaler Ebene. Darüber hinaus macht sie gerne Sport und musiziert.



Prof. Dr. Helge Hebestreit
ZSE Würzburg

Prof. Hebestreit koordinierte die Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) in Würzburg, zu dessen erstem Sprecher er 2014 gewählt wurde. Seit 2018 ist er Direktor des ZESE. Prof. Hebestreit war Konsortialleiter des Innovationsfonds-Projekts ZSE-DUO, in dem u.a. elf deutsche Zentren für Seltene Erkrankungen und die ACHSE zusammen gearbeitet haben. Er koordiniert das Netzwerkprojekt des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE-Netz und ist Sprecher der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE). Weiterhin hat er koordinierende Aufgaben im Deutschen Referenznetzwerk CRANIO-Net und dem Netzwerk „Other Rare Lung Diseases“ im Europäischen Referenznetzwerk ERN-LUNG übernommen. Als Kinderarzt und Kinderpneumologe, stellvertretender Direktor der Universitäts-Kinderklinik und Leiter des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose in Würzburg kann er bei seiner Arbeit auf viel Erfahrung in der Betreuung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe zurückgreifen.



Tobias Hagedorn
DIG PKU e.V.

Seit fast 30 Jahren engagiert sich der gelernte Baustoffkaufmann Tobias Hagedorn in der Gesundheitsselbsthilfe. Von 1997 bis 2019 war er ehrenamtliches Vorstandsmitglied der Deutschen Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen, ab 2011 deren Vorsitzender. Seit 2022 ist er hauptamtlicher Geschäftsführer dieser Patientenorganisation. Er schätzt an seiner Aufgabe, dass er die politische Interessenvertretung für die Betroffenen und die unmittelbare Selbsthilfearbeit an der Basis miteinander verbinden kann. Auch international ist Tobias Hagedorn aktiv: Seit 2001 ist er ehrenamtlicher Geschäftsführer der European Society for Phenylketonuria and allied disorders (E.S.PKU). 2018 gehörte er zu den Mitbegründern der Global Association for Phenylketonuria (GAP), dessen Exekutivkomitee er bis heute angehört. Zur DIG PKU kam er durch seine Frau Christine, einer Phenylketonurie-Patientin, mit der er zwei erwachsene Kinder hat.



Nicole Heider
ACHSE e.V.

Nicole Heider ist examinierte Krankenschwester, Diabetes-Pflegefachkraft und Pflegewissenschaftlerin (M.Sc.N) und seit Anfang des Jahres 2019 bei der ACHSE tätig. Bevor sie sich dem Thema „Seltene Erkrankungen“ widmete, war sie vier Jahre als Qualitäts- und Projektmanagerin verantwortlich für das Projekt „Aufbau eines ambulanten Diabetologischen Schwerpunktpflegedienstes“. Anschließend war sie dort fünf Jahre in der Geschäftsführung tätig, bevor sie von der chronischen Volkskrankheit Diabetes mellitus zu den chronischen seltenen Erkrankungen wechselte.



Florian Innig
ACHSE e.V.

Lange mit dem Thema Kleinwuchs verbunden arbeitet Florian Innig für den Bundesverband Kleinwüchsige

Menschen und ihre Familien e.V. (BKMf). In den letzten Jahren ist neben der Arbeit für den Verein ein inhaltlicher Punkt bei Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen bzw. Bewertungen von Arzneimitteln hinzugekommen. Seit 2019 ist Florian Innig Sprecher der Patientenvertretung im Unterausschuss Arzneimittel des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA). Arzneimittel sind auch ein Schwerpunkt im Vorstand der ACHSE, in dem Florian Innig seit 2020 aktiv ist.



Dr. Thomas Kaiser
Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

Nach seiner Ausbildung zum Systementwickler bei der Bayer AG in

Leverkusen arbeitete Dr. Thomas Kaiser zunächst dort und anschließend bei der AGFA-Gevaert AG. Zwischen 1993 und 1999 studierte er Humanmedizin an der Universität Köln und war anschließend bis 2004 in der Inneren Medizin und der Geriatrie im St. Katharinen Hospital Frechen und im St. Franziskus Hospital in Köln-Ehrenfeld tätig. 2002–2004 war Dr. Thomas Kaiser beim Kölner Institut für evidenzbasierte Medizin (DieM) tätig. 2004 wechselte er als Leiter des Ressorts Arzneimittelbewertung zum Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Seit 2023 leitet er das Institut.



Gabriele Keßler
RETT Deutschland e.V.

Gabriele Keßler engagiert sich seit 2003 – seit 2008 als Bundesvorsitzende – ehrenamtlich

bei RETT Deutschland e.V., der Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Rett-Syndrom und ihren Familien. Als Mutter einer betroffenen Tochter bringt sie persönliche Erfahrung in ihre Arbeit ein und setzt sich mit großer Leidenschaft für Aufklärung, Beratung und Vernetzung ein. Besonders wichtig ist ihr, betroffene Familien zu unterstützen, Forschung zu fördern und die Lebensqualität von Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom zu verbessern. Im Februar 2025 wurde ihr für dieses Engagement das Verdienstkreuz am Bande der Bundesrepublik Deutschland verliehen.



Julia Knierim
Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG

Julia Knierim ist seit 2021 Leiterin der Abteilung Patient Value & Access

bei Takeda in Berlin. Davor, ab 2011, war sie in verschiedenen Positionen im Bereich Market Access bei Takeda aktiv. Ihre Schwerpunkte sind u.a. Evidenz basierte Medizin, AMNOG und Versorgungsforschung. Julia Knierim ist studierte Diplom-Gesundheitsökonomin mit Abschluss an der Universität zu Köln.



Eva Luise Köhler
Schirmherrin ACHSE e.V.
Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Eva Luise Köhler war als Lehrerin an verschiedenen Grund- und Förderschulen tätig und übernahm bereits während der Amtszeit ihres Mannes, Prof. Dr. Horst Köhler, als Bundespräsident der Bundesrepublik Deutschland von 2004 bis 2010 verschiedene Ehrenämter. Seit 2005 ist Eva Luise Köhler Schirmherrin der ACHSE. In vielen Begegnungen hat sie miterlebt, was es für Menschen bedeutet, wenn sie oder ihre Angehörigen von einer chronischen seltenen Erkrankung betroffen sind. Mit enormem Engagement und großer Überzeugungskraft setzt sie sich seither für die Waisen der Medizin ein. Ein wichtiger Baustein ihres vielfältigen Engagements ist dabei die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen, die seit 2006 medizinisch-wissenschaftliche Forschung fördert. Dazu vergibt die Stiftung Forschungsgelder und Stipendien, veranstaltet regelmäßig Symposien und verleiht in enger Kooperation mit der ACHSE mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen eine der renommiertesten Auszeichnungen in diesem Forschungsbereich. Mit der Alliance4Rare hat die Stiftung zudem ein visionäres Versorgungs- und Forschungsnetzwerk für Seltene Erkrankungen von Kindern und Jugendlichen auf den Weg gebracht.



Paulina Kremser
Morbus Wilson e.V.

Paulina Kremser, in Baden-Württemberg aufgewachsen, ist von Morbus Wilson betroffen. Sie absolvierte nach

dem Abitur eine Ausbildung zur Notfallsanitäterin beim Deutschen Roten Kreuz in Mannheim, die sie 2020 mit dem Staatsexamen abschloss. Im Anschluss sammelte sie praktische Erfahrung im Rettungsdienst, bevor sie nach Marburg zog, wo sie derzeit im 8. Fachsemester Humanmedizin studiert. Parallel zu ihrem Studium arbeitet sie weiterhin in Teilzeit als Notfallsanitäterin bei der Johanniter-Unfall-Hilfe e.V.



Christoph Kuschidlo
Sanfilippo Initiative e.V.
Stiftung Sanfilippo (Fundacja Sanfilippo)

Christoph Kuschidlo ist Vater von zwei Kindern mit Sanfilippo Typ B – einer seltenen, tödlich verlaufenden Stoffwechselerkrankung, die das zentrale Nervensystem fortschreitend schädigt. Aus dem tiefen Wunsch heraus, seinen Kindern Hoffnung zu geben, gründete er die Sanfilippo Initiative und ist Mitbegründer der International Sanfilippo Syndrome Alliance (ISSA). Darüber hinaus engagiert er sich als aktives Mitglied der MPS-Gesellschaft, EURORDIS und EUPATI sowie als Patient Expert bei der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA). Beruflich arbeitet Christoph Kuschidlo als Ökonom bei der europäischen Bankenaufsicht (SSM) in Frankfurt. Mit großem persönlichen Einsatz macht er sich für die Förderung von Grundlagenforschung und klinischen Studien stark – mit dem Ziel, die erste wirksame Therapie für Sanfilippo zu ermöglichen, für seine Kinder und alle betroffenen Familien weltweit.



Prof. Dr. Frank Leypoldt
Universitätsklinikum
Schleswig-Holstein

Prof. Frank Leypoldt ist Neurologe und Laborarzt am Universitätsklinikum Schleswig-Holstein. Er leitet dort die Neuroimmunologie, die Laboratoriumsmedizin und das Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen. Seine Forschung klärt, warum das Immunsystem gelegentlich das Gehirn angreift (Autoimmunenzephalitis) und wie sich solche Krankheiten früh nachweisen und wirksam behandeln lassen. Nach dem Medizinstudium in Hamburg, Bern und Toronto arbeitete er viele Jahre als Arzt und Wissenschaftler in Hamburg, Barcelona und Kiel. Heute koordiniert er das vom Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt (BMFTR) geförderte Deutsche Netzwerk zur Erforschung Autoimmuner Enzephalitiden (GENERATE) und weitere internationale Forschungsverbünde. Er wurde 2022 und 2023 als „Highly Cited Researcher“ ausgezeichnet und veröffentlichte über 160 Fachartikel. Zudem betreut er Studierende, Doktorandinnen und Doktoranden sowie klinische Studien zu neuen Therapien.



Mirjam Mann
ACHSE e.V.

Mirjam Mann hat den Dachverband von und für Menschen mit Seltene Erkrankungen von Anfang mit aufgebaut. In den vergangenen 20 Jahren hat sich die ACHSE als Stimme der Seltenen etabliert. Sie bündelt Expertise und Wissen im Bereich Seltene Erkrankungen und vertritt die Interessen der Patienten in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung. Inzwischen gehören 140 Mitgliedsorganisationen zu ACHSE. Politische Interessenvertretung und Netzwerkarbeit liegen Mirjam Mann besonders am Herzen.



Prof. Dr. Veronika von Messling
Bundesministerium für Forschung,
Technologie und Raumfahrt

Prof. Veronika von Messling leitet seit 2018 die Abteilung Lebenswissenschaften im Bundesministerium für Bildung und Forschung. Bevor sie 2012 die Abteilung Veterinärmedizin am Paul-Ehrlich-Institut übernahm, war sie Associate Professor der Duke-NUS Medical School in Singapur und am INRS-Institut Armand-Frappier in Kanada.



Prof. Dr. Roman-Ulrich Müller
Universitätsklinikum Köln

Prof. Roman-Ulrich Müller ist Professor für Translationale Nephrologie an der Universität zu Köln, wo er unter anderem als Sprecher des Zentrums für Seltene und Genetische Nierenerkrankungen Köln fungiert. Die Forschungsinteressen von Prof. Müller reichen von der RNA-Biologie in der Grundlagenforschung bis hin zu klinischen Studien. In den letzten Jahren hat er sich in der klinischen Forschung insbesondere auf die autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) konzentriert. Die Kölner AD(H)PKD-Studie ist mittlerweile eine der größten gut charakterisierten Kohorten weltweit und bildet die Grundlage für eine Vielzahl von Forschungsprojekten. Ein aktuelles Schlüsselprojekt ist die Einrichtung eines DFG-geförderten multizentrischen, randomisierten Investigator-initiated Trials zur Untersuchung der SGLT2-Hemmung bei ADPKD. Auf europäischer Ebene ist Prof. Müller Vorsitzender der Arbeitsgruppe Genes & Kidney der European Renal Association (ERA).



Dr. Christine Mundlos
ACHSE e.V.

Dr. Christine Mundlos war nach dem Medizinstudium in Mainz Anfang der 90er Jahre zunächst in der Zytogenetik (Labordiagnostik), später in der Molekulargenetik (Forschung) tätig. An der TU in Berlin absolvierte sie den Masterstudiengang „Wissenschaftsmarketing und Wissenschaftskommunikation“, bevor sie Ende 2008 ihre Tätigkeit als „ACHSE Lotsin“ aufnahm. Sie arbeitet seitdem an der Schnittstelle von Medizin, Forschung und Patientenselbsthilfe und betreibt intensive nationale und internationale Vernetzung, die sich auch durch die Beteiligung an zahlreichen Versorgungsforschungsprojekten auszeichnet. Zudem ist sie stellvertretende Geschäftsführerin und Leiterin des ACHSE Wissensnetzwerks und der Beratung.



Bianca Paslak-Leptien
ACHSE e.V.

Seit zehn Jahren gibt Bianca Paslak-Leptien Menschen mit Seltenen Erkrankungen bei der ACHSE eine starke Stimme. Als Leiterin der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit verantwortet die Kommunikationsmanagerin PR-Konzepte, Fundraising-Aktivitäten, setzt Maßnahmen um und führt Veranstaltungen und Workshops durch. Als Vertreterin der ACHSE bei EURORDIS stärkt sie die Stimme der Betroffenen auf europäischer Ebene. Ihre Kompetenzen hat die Diplom-Kulturwissenschaftlerin u.a. bei Ärzten ohne Grenzen, im Generalsekretariat des DRK sowie beim Radio und in der Umsetzung freier Kulturprojekte erworben. Sie ist Teil des Steuerungsgremiums der ACHSE.



Dr. Andreas Rhode
Medizinischer Dienst Westfalen-Lippe

Dr. Andreas Rhode ist Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie, Sozialmediziner und zertifizierter Gesundheitsökonom. Nach oberärztlicher Tätigkeit am St. Marien-Hospital Hamm (Lehrstuhl für Psychotherapie und Psychosomatik der Universität Witten/Herdecke) übernahm er 2011 die Leitung der Fachklinik Release, einer Rehabilitationsklinik für Drogenabhängige, auch unter Substitution. 2019 wechselte er zum Medizinischen Dienst Westfalen-Lippe und

übernahm zunächst das Fachreferat Psychiatrie. Seit 2021 leitet er das Fachreferat Arzneimittel und NUB sowie die Sozialmedizinische Expertengruppe 6 „Arzneimittelversorgung“ der Gemeinschaft der Medizinischen Dienste. In dieser Funktion ist er beratend für den GKV-SV im Unterausschuss Arzneimittel des G-BA tätig. Zudem ist er Mitglied der Off-Label-Expertengruppe und der Off-Label-Expertengruppe Long Covid des Bundesinstituts für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfAM).



Prof. Dr. Ulrike Schara-Schmidt
Universitätsklinikum Essen

Prof. Schara-Schmidt ist Professorin für Neuropädiatrie und neuromuskuläre Erkrankungen. Sie leitet die Abteilung für Neuropädiatrie und das Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter an der Kinderklinik des Universitätsklinikums Essen. Prof. Schara-Schmidt ist eine der führenden nationalen und internationalen Expertinnen auf dem Gebiet der Neuropädiatrie/neuromuskulären Erkrankungen. Sie ist Vizepräsidentin der Gesellschaft für Neuropädiatrie, Vorstandsmitglied des German Brain Council, Vorsitzende der Ethikkommission der Medizinischen Fakultät Duisburg-Essen und Mitglied in zahlreichen nationalen und internationalen Gremien. Prof. Schara-Schmidt und ihr Team sind an internationalen Studien beteiligt.



Prof. Dr. Harald Schmidt
Maastricht University, REPO4EU

Prof. Harald Schmidt, Apotheker und Arzt, ist Professor für Pharmakologie und Personalisierte Medizin in Maastricht. Als Systemmediziner koordiniert er das Plattform-Projekt der Europäischen Union, REPO4EU, Krankheiten völlig neu zu definieren, nicht mehr nach Symptomen in Organen, sondern nach molekularen Ursachen. Dies ermöglicht, im Unterschied zur jetzigen chronischen Therapie von Symptomen, die Heilung oder noch besser die Verhinderung von Erkrankungen. Dabei erfolgt die Translation in die Klinik maximal schnell, und zwar mittels Bioinformatik und Umwidmung bereits zugelassener Arzneistoffe. Vor Maastricht war Prof. Schmidt an der Monash University in Melbourne, hatte Lehrstühle in Gießen und Würzburg inne und begann seine Laufbahn bei dem späteren Nobelpreisträger Prof. Ferid Murad in Chicago. Er ist zudem Podcaster (Fragen Sie Ihren Arzt und Apotheker) und Buchautor (Geheilt statt behandelt).



Prof. Dr. Stefan Schmidt
Hochschule Neubrandenburg
Mitglied im Vorstand der Deutschen
Gesellschaft für Care und Case
Management (DGCC)

Prof. Stefan Schmidt ist Professor für Klinische Pflege mit dem Schwerpunkt Pflege- und Versorgungskonzepte und Prodekan am Fachbereich Gesundheit, Pflege, Management an der Hochschule Neubrandenburg. Er ist Mitglied im Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Care und Case Management und wissenschaftlicher Leiter der Case Management-Ausbildung am Institut für Weiterbildung der Hochschule Neubrandenburg. Als zertifizierter Case Management-Ausbilder (DGCC) lehrt er seit 2009 insbesondere in Deutschland und Österreich. Als ausgebildete Pflegefachperson (2001) bringt Stefan Schmidt langjährige Erfahrungen aus ambulanten und stationären Pflegesettings mit. Unter anderem arbeitete er im Case Management für gerontopsychiatrisch erkrankte Personen sowie für Menschen mit HIV und Aids. In seiner Forschung widmet sich Prof. Stefan Schmidt den Wirkungsweisen von Case Management aus der Perspektive von Nutzer:innen, digitale und IT-gestützte Assistenzsysteme innerhalb von Case Management sowie Versorgungsstrukturen in ländlichen Räumen.



Prof. Dr. Rebecca Schüle
Universität Heidelberg

Prof. Rebecca Schüle, Leiterin der Sektion für Neurodegenerative Erkrankungen und Bewegungsstörungen an der Universität Heidelberg, ist eine angesehene Klinikerin und Forscherin im Bereich Seltener Erkrankungen. Sie koordiniert das TreatHSP-Netzwerk, leitet in der European Rare Disease Research Alliance (ERDERA) die Entwicklung und Validierung patientenzentrierter Outcomes, ist Sprecherin der vom Bundesministerium für Forschung, Technologie und Raumfahrt (BMFTR) geförderten Netzwerke für seltene Krankheiten und Koordinatorin des Ataxie/HSP-Netzwerkes im Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen ERN-RND. Als Mitbegründerin des „1 Mutation 1 Medicine“ (1M1M) Konsortiums arbeitet sie am Aufbau einer akademischen Plattform für die Entwicklung individualisierter RNA-Therapien für ultraseltene Erkrankungen und eines Europäischen Registers für Individualisierte Gen- und RNA-Therapien. Prof. Rebecca Schüle hat über 200 wissenschaftliche Artikel veröffentlicht.



Stefan Schwartz
MdB, Patientenbeauftragter der
Bundesregierung

Stefan Schwartz, geboren 1974 in Bad Oeynhausen, absolvierte nach der Fachhochschulreife eine Ausbildung zum Industriemechaniker bei der Herbert Kannegiesser GmbH, wo er bis 2009 tätig war. Seit 2009 ist er Mitglied des Deutschen Bundestages. Seine Schwerpunkte waren zunächst seine Tätigkeiten im Ausschuss für Familie, Senioren, Frauen und Jugend sowie als Sprecher der Arbeitsgruppe Petitionen der SPD-Bundestagsfraktion. Seit 2022 ist er Patientenbeauftragter der Bundesregierung. Seit 2025 engagiert er sich im Gesundheits- und Petitionsausschuss. Politisch ist er seit 1994 in der SPD aktiv, war von 1999 bis 2009 Mitglied im Kreistag Herford und ist seit 2006 Vorsitzender der SPD im Kreis Herford.



Thu Thao Vu Thi
Patientin

Thu Thao Vu Thi erhielt 2017 die Diagnose systemischer Lupus erythematoses (SLE). Nachdem sie Anfang 2021 als austherapiert galt, wurde sie im März desselben Jahres als erste Patientin mit einer Autoimmunerkrankung erfolgreich mit einer CAR-T-Zelltherapie behandelt. Heute studiert sie Vollzeit Biomedizinische Technik und setzt sich dafür ein, anderen Betroffenen durch das Teilen ihrer Erfahrungen Hoffnung zu geben und Aufklärung zu leisten.



Antonina Waszczuk
Sanfilippo Initiative e.V.
Stiftung Sanfilippo (Fundacja Sanfilippo)

Antonina Waszczuk ist Mutter von zwei Kindern mit Mucopolysaccharidose Typ 3B (Sanfilippo-Syndrom), einer lebensverkürzenden, neurodegenerativen Stoffwechselerkrankung. Die Diagnose wurde vor fast zehn Jahren gestellt und hat ihr Leben und das ihrer Familie grundlegend verändert. Gemeinsam mit ihrem Mann gründete sie 2016 die Sanfilippo Initiative e.V. und die Stiftung Sanfilippo (Fundacja Sanfilippo). Ziel der beiden Organisationen ist vor allem die Förderung von Grundlagenforschung und klinischen Studien. Als CEO der Stiftung Sanfilippo setzt sich Antonina Waszczuk außerdem besonders dafür ein, das Bewusstsein für diese Seltene Erkrankung sowie die Herausforderungen betroffener Eltern zu stärken. Seit der Diagnose ist sie unermüdlich auf der Suche nach therapeutischen Optionen und hat in den letzten neun Jahren aktiv an klinischen Studien mit ihren eigenen Kindern teilgenommen. Darüber hinaus engagiert sie sich in Selbsthilfekreisen und unterstützt neudiagnostizierte Familien mit Rat und Erfahrung.



Geske Wehr
ACHSE e.V.
EURORDIS – Rare Diseases Europe
Selbsthilfe Ichthyose e. V.

Die Geburt ihres Sohnes 1996 mit einer lamellären Ichthyose brachte Geske Wehr 1997 zur Selbsthilfe Ichthyose e. V. Hier engagiert sie sich seither besonders in der Betroffenenberatung und hat sich der Organisation von Seminaren verschrieben. 2010 war die „Vollzeit-Ehrenamtlerin“ an der Gründung des Europäischen Netzwerks für Ichthyose e. V. beteiligt, dessen Geschäftsführerin sie bis 2023 war. 2013 wurde sie zudem in den Vorstand von EURORDIS – Rare Diseases Europe gewählt und war dort von 2017 bis Mai 2025 als General Secretary tätig. Auch in der ACHSE ist sie seit vielen Jahren aktiv. Seit 2019 ist sie die Vorsitzende der ACHSE und treibt mit ihrer vielfältigen und grenzübergreifenden Expertise das Netzwerk der ACHSE maßgeblich mit voran.



Dr. Matthias Wilken
Bundesverband der
Pharmazeutischen Industrie (BPI)

Dr. Matthias Wilken ist Apotheker und seit 2005 beim Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e. V. (BPI) beschäftigt. Er ist Geschäftsführer Market Access, Märkte und Versorgung und ist Mitglied im Kuratorium des IQWiG, der AG ATC/DDD des Kuratoriums für die Klassifikation im Gesundheitswesen, in der Steuerungsgruppe des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sowie in verschiedenen Arbeitsgruppen in europäischen Verbänden. Er hat an der Universität Münster Pharmazie studiert und einen Master für Drug Regulatory Affairs der Universität Bonn erworben, wo auch die Promotion im Fach Pharmazie erfolgte.



Dr. Andreas Ziegler
Universitätsklinikum Heidelberg

Dr. Andreas Ziegler ist seit 2018 Ärztlicher Leiter des pädiatrischen klinisch-pharmakologischen Studien-zentrums (paedKlIPS). Seit 2015 ist er als Oberarzt in der Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin tätig und trägt sowohl die Schwerpunktbezeichnung Neuropädiatrie als auch die Zusatzbezeichnung Palliativmedizin. Seine Facharztausbildung für Kinder- und Jugendmedizin absolvierte Andreas Ziegler von 2007 bis 2013 am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg, wo er im Anschluss eine vertiefende Schwerpunktausbildung in der Neuropädiatrie durchlief. Parallel dazu erwarb er 2015 den akademischen Grad „Master of Science“ in Healthcare Management. Die Approbation als Arzt sowie die Promotion erhielt er 2007 an der Universität Heidelberg, an der er zuvor auch sein Studium der Humanmedizin (2000–2007) abgeschlossen hatte. Seine Arbeitsschwerpunkte liegen in der klinischen Neuropädiatrie, der Präzisionsmedizin und Gentherapie im Kindesalter sowie in der Entwicklung und Anwendung von Arzneimitteln für neuartige Therapien (ATMP). Ein besonderer Fokus seiner wissenschaftlichen Tätigkeit gilt metabolischen Untersuchungen mittels 1H-NMR-Spektroskopie bei seltenen neurologischen Erkrankungen.



Jürgen Zurheide
Moderator

Jürgen Zurheide wurde 1955 in Essen geboren und ist dort aufgewachsen. Er studierte Volkswirtschaftslehre zunächst in Bochum, dann in Göttingen. Aus dem Volontariat bei der Hannoverschen Allgemeinen wurde mehr: Seit 1985 ist er landespolitischer Korrespondent unter anderem des Berliner Tagesspiegels und der Stuttgarter Zeitung in Nordrhein-Westfalen und berichtet über Kohle und Strukturwandel, wechselnde Koalitionen und Mehrheiten. Zudem moderiert Jürgen Zurheide Konferenzen zu Gesundheits- und Wirtschaftsthemen. Zusätzlich arbeitet er seit Langem als Moderator der „Informationen am Morgen“ im Deutschlandfunk sowie des Polittalks 1:1 im WDR Fernsehen.

Postersession

Die Postersession der NAKSE bietet eine Übersicht über aktuelle Forschungsprojekte und Entwicklungen im Bereich Seltener Erkrankungen. Vertreterinnen und Vertreter aus Medizin, Wissenschaft, Patientenorganisationen und anderen Bereichen stellen ihre Arbeiten vor und stehen für Fragen und Austausch zur Verfügung.

Die Poster sind während der gesamten Konferenz zugänglich. Ziel der Session ist es, den fachlichen Dialog zu fördern und einen Einblick in neue Ansätze und Versorgungsmodelle zu geben.

Für die Auswahl zeichnet eine **Posterpreisjury** verantwortlich, die wir Ihnen hier vorstellen.



Posterpreisjury



Dr. Maria Barthel
Förderverein Glukose-
transporter(Glut1) Defekt e.V.

Als wissenschaftliche Mitarbeiterin in der Forschung und aktuell bei einem Projektträger hat Dr. Maria Barthel nicht nur bei der Antragstellung, sondern auch bei der Bewilligung von Fördermitteln viel Erfahrung. Diese Expertise nutzt sie als Vorstandsvorsitzende des Glut1 e.V. Der Verein unterstützt Familien mit der seltenen Stoffwechselerkrankung Glut1DS und fördert u.a. den Konzeptaufbau für die fachkompetente Betreuung der Betroffenen mit der notwendigen ketogenen Ernährungstherapie. Zusätzlich ist Dr. Maria Barthel im Beirat für Menschen mit Behinderungen in Berlin Marzahn-Hellersdorf aktiv und macht sich stark für die Rechte von Kindern mit Behinderungen. Selbstbestimmtes Handeln ist dabei ein zentrales Thema für sie.



Prof. Dr. Hermann Girschick
Direktor der Klinik für Kinder- und
Jugendmedizin, Vivantes Klinikum im
Friedrichshain

Nach dem Studium der Humanmedizin an den Universitäten Regensburg und Würzburg (1984–1991) legte Prof. Hermann Girschick 1991 das amerikanische Staatsexamen ab. Anschließend war er bis 1998 Assistenzarzt an der Universitäts-Kinderklinik Würzburg und erwarb 1997 die Facharztanerkennung für Kinderheilkunde und Jugendmedizin. Von 1998 bis 2000 absolvierte er ein Research Fellowship am Harold C. Simmons Arthritis Research Center der Universität von Texas, Dallas. Danach leitete er bis 2009 den Funktionsbereich Rheumatologie, Immunologie, Infektiologie, Gastroenterologie und Osteologie an der Universitäts-Kinderklinik Würzburg. 2002 habilitierte er sich an der Universität Würzburg und war von 2005 bis 2009 Universitätsprofessor für Kinderheilkunde. Seit 2009 ist Prof. Hermann Girschick Direktor der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin im Vivantes Klinikum im Friedrichshain, Berlin.



Simone Kesten
Morbus Osler Selbsthilfe e.V.

Simone Kesten ist seit Mai 2022 die Erste Vorsitzende der Morbus Osler Selbsthilfe e.V. Morbus Osler zählt zu

den vergleichsweise häufigeren unter den Seltenen Erkrankungen. Die Diagnose erhielt Simone Kesten erst im Alter von 40 Jahren. Das Hauptsymptom bei Morbus Osler ist Nasenbluten. Aufgrund verschiedener Genvarianten können jedoch auch schwerwiegende Komplikationen auftreten, etwa Gefäßveränderungen an Organen wie Lunge, Leber oder Gehirn. Von diesen möglichen Ausprägungen erfuhr Simone Kesten erst, als sie erstmals eine Selbsthilfegruppe besuchte. Die dort gewonnenen Informationen und der Austausch mit anderen Betroffenen wurden für sie zu einer wichtigen Unterstützung im Umgang mit der Erkrankung. Deshalb engagiert sie sich intensiv in der Selbsthilfe, nimmt regelmäßig an Veranstaltungen teil und pflegt einen engen Austausch mit Betroffenen, Ärztinnen und Ärzten sowie Forschenden im Bereich der Seltenen Erkrankungen.



Dr. Wiebke Papenthin
ACHSE e.V.
Morbus Wilson e.V.

Während ihres Jurastudiums wurde 1988, im Alter von 20 Jahren, bei Dr.

Wiebke Papenthin die chronisch seltene Erkrankung Morbus Wilson diagnostiziert. 2016 bis Anfang 2025 war sie Vorsitzende des Morbus Wilson e. V. und führte die Geschäfte des Vereins. Von 2016–2022 hat Dr. Wiebke Papenthin die Mitgliederrechte des Morbus Wilson e.V. bei der ACHSE vertreten. Von Anfang an ist sie in der AG Deutsches Referenznetzwerk aktiv, die das Europäische Referenznetzwerk auch national mit Patientenvertreterinnen und -vertretern abbilden möchte. Seit der Mitgliederversammlung 2023 ist sie außerdem Mitglied im Vorstand des ACHSE e.V. Im Gemeinsamen Bundesausschuss ist Dr. Wiebke Papenthin seit 2017 themengebunden als Patientenvertreterin aktiv. Seit 2020 ist sie auch Patientenvertreterin im Europäischen Referenznetzwerk (ERN) für Seltene Lebererkrankungen – seit 2024 als Patient Lead. Zu ihren vielfältigen ehrenamtlichen Tätigkeiten gehört auch ihr Engagement im Patientinnenbeirat von „Pandora forscht“. Die Juristin, Rechtsanwältin und Mitautorin eines Kommentars zum Kreditwesengesetz ist verheiratet und hat zwei erwachsene Kinder.



Prof. Dr. Petra Reinke
Charité Universitätsmedizin Berlin

Petra Reinke ist Professorin an der Charité Universitätsmedizin Berlin, Ärztin für Innere Medizin und

Nephrologie und war die Gründungsdirektorin des Berlin Center for Advanced Therapies (BeCAT). Sie verfügt über umfangreiche Erfahrung als Koordinatorin internationaler Konsortien, wie EU HORIZONHLTH-2021 (HORIZON-RIA) „geneTIGA“; EU Horizon2020 „ReSHAPE“; EU FP7 „BIO-DrIM“; EIT Health Healthcare Transformation Academy; Horizon-Widera-2022 „CTGCT“. Zudem war sie Steering Committee Member / WP Leader im EU-FP7-Konsortium „ONE-Study“ und im EU-FP6-Konsortium „RISET“. Weiterhin ist sie Mitglied im EAB Biotherapies and Bioproduction of Innovative Therapies (BBTI) Research Program (PEPR) France, Mitbegründerin der TCBalance Biopharmaceuticals GmbH, Initiatorin eines deutschlandweiten akademischen QP-Netzwerks, Mitinitiatorin von „EUCCAT“ innerhalb der European University Hospital Alliance (EUHA) und war Programme Board Member des Medical Research Councils (MRC, UKRMP).



Dr. Werner Wyrwich
MBA

Geboren 1958 in Essen studierte Dr. Wyrwich Medizin an der Ludwig-Maximilians-Universität München und

erhielt 1986 seine Approbation. Nach der Facharztausbildung in Chirurgie (1997) und dem Schwerpunkt Unfallchirurgie (2001) absolvierte er zudem ein MBA-Studium für Ärzte. Beruflich war er zunächst am Klinikum Großhadern tätig, bevor er als Research Fellow an das Massachusetts General Hospital der Harvard Medical School wechselte. Es folgten Stationen als Fach- und Oberarzt am Leopoldina-Krankenhaus Schweinfurt und leitende Positionen an der Charité Berlin, unter anderem als leitender Oberarzt, Projektleiter und kaufmännischer Leiter. Von 2015 bis 2022 arbeitete er bei der AOK Nordost, zuletzt als Geschäftsbereichsleiter mit Verantwortung für mehrere Innovationsfondsprojekte, darunter auch TRANSLATE-NAMSE. Seit 2021 ist er Auditor für ClarCert und engagiert sich ehrenamtlich im Vorstand des Marburger Bundes Berlin-Brandenburg sowie in verschiedenen Gremien der Ärztekammer Berlin und im Expertenpool des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA).

Wir danken

Die Durchführung der NAKSE wird ermöglicht durch das Sponsoring von:



Wir danken der Aktion Mensch für die Förderung der Gebärden- und Schriftdolmetscherinnen sowie -dolmetscher.



Wir danken der DRK-Schwesternschaft Berlin e.V. für ihre Unterstützung





Wir danken allen, die die NAKSE mit uns vorbereiten und organisieren!

Die nächste NAKSE findet
am 16. und 17. September 2027
im H4 Hotel Berlin Alexanderplatz statt.

Herausgeber

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin

Ansprechpartnerin: Mirjam Mann
Telefon: +49 30 3300708-0
Fax: 0180 5898904
E-Mail: info@achse-online.de
Internet: www.achse-online.de

Universitätsklinikum Tübingen
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Geschäftsstelle
Calwerstraße 7
72076 Tübingen

Ansprechpartner: Dr. Holm Graeßner
E-Mail: info@zse-tuebingen.de
Internet: www.zse-tuebingen.de

Gestaltung und Druck

Tack Design
www.tack-design.de

Copyright

ACHSE e.V. und Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

