



Vernetzen  Bewegen  Verändern

DDANKKE

DANKE an alle, die diese Broschüre möglich gemacht haben.

Diese Broschüre ist nur durch die finanzielle Unterstützung verschiedener Förderer möglich geworden. Ihnen sprechen wir unser herzliches Dankeschön an dieser Stelle aus. Ohne ihre Unterstützung hätten wir nicht zeigen können, wie groß mittlerweile das Netzwerk für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist. Es sind so viele, die daran mitwirken und weitere viele Unterstützer, die es uns als ACHSE ermöglichen, Teil dieses Netzwerks zu sein, es mit zu pflegen und auszubauen. Der Platz in einer solchen Broschüre steht leider nicht im Verhältnis zu der überragenden Bedeutung solcher Hilfe.

Bundesministerium für Gesundheit

Dank der finanziellen Förderung des Bundesministerium für Gesundheit, das etwa die Hälfte der Kosten übernommen hat, konnte die Broschüre realisiert werden. Mit seiner Initiative das Nationale Bündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu gründen, hat es außerdem dazu beigetragen, dass ein solches großes Netzwerk für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, wie es in dieser Broschüre dargestellt wird, entstanden ist. Wir danken dem Ministerium für die großzügige Unterstützung, die für die Realisierung einer solchen Broschüre notwendig ist sowie für das andauernde Bestreben, die Lebenssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern.

DAK-Gesundheit

Wir freuen uns, dass die DAK Gesundheit die Entwicklung dieser Broschüre förderungswürdig fand und mit einem großen Beitrag in Höhe von 10.000 € die Finanzierung sichergestellt hat. Die Förderung durch die gesetzlichen Krankenkassen ist ein äußerst wichtiger Baustein für die Gesamtfinanzierung der ACHSE. Wir danken der DAK-Gesundheit für Ihr Vertrauen!

AstraZeneca

Im Rahmen des Bewegungsprogramms „MOVE!“ von AstraZeneca haben die Mitarbeiter sehr fleißig Punkte für die ACHSE gesammelt. Hierzu sind sie viele Kilometer gelaufen, geradelt etc. Ihre Punkte hat AstraZeneca in eine Spende von 10.000 € umgewandelt. Die Mitarbeiter von AstraZeneca haben damit richtig Bewegung in unsere Broschüre gebracht. Herzlichen Dank dafür!

Schwesternschaft der DRK Kliniken Berlin

Die ACHSE arbeitet seit 2006 in Räumen der DRK Kliniken Berlin, die uns kostenlos zur Verfügung gestellt werden. Mit dieser besonders großzügigen und nachhaltigen Unterstützung geben die DRK Kliniken Berlin uns ein sicheres Zuhause, von wo aus wir unser Netzwerk knüpfen können, unter anderem auch mit der Ärzteschaft der DRK Kliniken. Wir danken der Schwesternschaft der DRK Kliniken Berlin für ihre kontinuierliche und warmherzige Unterstützung!

DocMorris

Ein Projekt wie die Erstellung einer solchen Broschüre ist nur möglich, wenn dafür ausreichend personelle Ressourcen vorhanden sind. Mit 4.000 € hat DocMorris unsere Strukturen gestärkt und damit die für die Realisierung dieser Broschüre zwingend notwendige Netzwerkarbeit unterstützt. Wir freuen uns über diese Hilfe!

Mitwirkende an diese Broschüre

Fast 200 Organisationen werden in dieser Broschüre vorgestellt. Wir danken ihnen alle für ihre schnelle und unkomplizierte Mitwirkung. Den Ärzten danken wir herzlich für ihre ehrenamtlich erstellten Fachbeiträge. Der große Enthusiasmus für diese Broschüre hat uns gerührt. Die kompetente, kreative und fröhliche Arbeitsweise der Agentur Durian PR hat die Freude an der Erstellung der Broschüre noch gesteigert.

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages

DAK
Gesundheit

AstraZeneca

DocMorris
Meine neue Apotheke



Inhaltsverzeichnis

Grußwort Hermann Gröhe, Bundesminister für Gesundheit	7
Grußwort Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE	8
10 Jahre ACHSE – Selbsthilfe bewegt	
von Christoph Nachtigäller, Vorsitzender ACHSE und Dr. Andreas Reimann, erster stellv. Vorsitzender ACHSE	10
NAMSE – Gemeinsam für die Zukunft der Seltenen	14
Zentren und Vernetzung – Chancen und Herausforderungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen und für das Gesundheitswesen von Prof. Dr. med. Anette Grütters-Kieslich	16
Den Weg zur Diagnose verkürzen von Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner	20
Transition – es gibt noch viel zu tun von Priv.-Doz. Dr. med. Arpad von Moers	24
Was es bedeuten kann, mit einer Seltenen Erkrankung zu leben	
von Elisabeth Watermeier, aktualisiert von Eike Jogwer-Welz	26
Selbsthilfe hilft von Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE	30
Daten zu Seltenen Erkrankungen	33
ACHSE e. V. – Den Seltenen eine Stimme geben	34

MITGLIEDSORGANISATION VON A BIS Z

Achalasie-Selbsthilfe e. V.	40
AGS – Eltern- und Patienteninitiative e. V.	40
AHC-Deutschland e. V.	41
Aktionskreis Fanconi-Anämie e. V.	41
Alpha 1 Deutschland e. V.	42
Aplastische Anämie e. V.	42
Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus e. V. – ASBH	43
AWS Aniridie-Wagr e. V.	43
Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V.	44
Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e. V.	44
Bundesverband für Brandverletzte e. V.	45
Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e. V.	45
Bundesverband Herzranke Kinder e. V.	46
Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMf) e. V.	46
Bundesverband Neurofibromatose e. V.	47
Bundesverband Poliomyelitis e. V.	47
Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e. V.	48
Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V.	48
Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V.	49
CHARGE Syndrom e. V.	49
Cystinose-Selbsthilfe e. V.	50
Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e. V.	50
Deutsche Dystonie Gesellschaft e. V.	51
Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V.	51
Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.	52
Deutsche GBS Initiative e. V.	52
Deutsche Gesellschaft für Muskelranke e. V. (DGM)	53
Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.	53
Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V. (DHG)	54
Deutsche Heredo-Ataxie- Gesellschaft e. V.	54
Deutsche Huntington-Hilfe e. V.	55
Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonerie – DIG PKU e. V.	55
Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e. V.	56
Deutsche Leukämie-Forschungshilfe – Aktion für krebsranke Kinder e. V.	56
Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung – DCCV – e. V.	57
Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e. V.	57
Deutsche PSP-Gesellschaft e. V.	58
Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.	58
Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e. V.	59
Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. – dsai	59

Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V.	60
Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie e. V. (DSAKU)	60
Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e. V.	61
Die Schmetterlinge e. V. – Schilddrüsenbundesverband	61
ELA Deutschland e. V.	62
Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e. V.	62
European Chromosome 11 Network e. V.	63
Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V.	63
Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) – Defekt e. V.	64
Fontanherzen e. V.	64
Galaktosämie Initiative Deutschland e. V.	65
Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V.	65
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V.	66
Haarzell-Leukämie-Hilfe e. V.	66
HAE Vereinigung e. V.	67
Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e. V. (HVD)	67
HistiozytoseHilfe e. V.	68
Hoffnungsbaum e. V.	68
HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V.	69
Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e. V.	69
ICA Deutschland e. V.	70
Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e. V. (IGA)	70
Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. – DEBRA Deutschland	71
Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.	71
Interessengemeinschaft Hämophiler e. V.	72
Interessengemeinschaft Neutropenie e. V.	72
Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e. V.	73
Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.	73
KEKS e. V.	74
KiDS-22q11 e. V.	74
Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. (K.i.s.E. e. V.)	75
LAM Selbsthilfe Deutschland e. V.	75
Leben mit Usher-Syndrom e. V.	76
LEONA – Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder e. V.	76
Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V.	77
Marfan Hilfe (Deutschland) e. V.	77
Mastozytose e. V.	78
Morbus Fabry Selbsthilfe e. V.	78
Morbus Osler Selbsthilfe e. V.	79
Morbus Wilson e. V.	79
mpn-netzwerk e. V.	80
Mukoviszidose e. V.	80
Myelitis e. V.	81
NCL Gruppe Deutschland e. V.	81
Nephie e. V.	82
Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.	82
Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V.	83
Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.	83
PH-Selbsthilfe e. V.	84
Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.	84
PRO RETINA Deutschland e. V.	85
Proteus-Syndrom e. V.	85
pulmonale hypertonie (ph) e. V.	86
Selbst Bestimmt Leben Klippel-Feil-Syndrom Betroffene und Angehörige e. V.	86
Selbsthilfe Ichthyose e. V.	87
Selbsthilfegruppe Blasenektrophie / Epispadie e. V.	87
Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V.	88
Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e. V.	88
Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.	89
Selbsthilfegruppe Scleroedema adultorum Buschke e. V.	89



SIRIUS e. V.	90
Sklerodermie Selbsthilfe e. V.	90
SLO Deutschland e. V. – Elterninitiative Smith-Lemli-Opitz	91
SoMA e. V.	91
STANDBEIN e. V.	92
Stiff-Person-Syndrom Selbsthilfe Gesellschaft Deutschland e. V.	92
Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.	93
Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.	93
Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e. V.	94
VulvaKarzinom-Selbsthilfegruppe e. V.	95

AUSSERORDENTLICHE MITGLIEDER

Autoinflammation Network e. V.	96
Deutsche Uveitis Arbeitsgemeinschaft e. V.	96
FAUN Stiftung.....	97
Heimer Stiftung	97
Henry und Emil Müller- tiftung.....	98
KinderAugenKrebsStiftung	98
Kindness for Kids.....	99
NCL-Stiftung	99
Tom Wahlig Stiftung	100

ACHSE-PARTNER

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ).....	103
BAG SELBSTHILFE: Für eine starke Interessensvertretung der Selbsthilfe	104
Care-for-Rare Foundation für Kinder mit seltenen Erkrankungen	106
Center for Health Economics Research Hannover (CHERH).....	106
Central Krankenversicherung AG: achse-central-Preis	107
Commerzbank-Stiftung – Engagement für die ACHSE.....	107
Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin(DGKJ)	108
EURORDIS – Die Europäische Organisation für seltene Erkrankungen	109
Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen.....	110
Forschungsnetzwerk Research for Rare	111
Kindernetzwerk e. V.	112
LICHTBLICK – Service-Stelle der AOK Rheinland/Hamburg.....	112
Medizinische Informatik (MI) am Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik (IMBEI) der Universitätsmedizin Mainz.....	113
Robert Bosch Stiftung GmbH.....	113
TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V.	114
Unabhängige Patientenberatung Deutschland I UPD gemeinnützige GmbH	114
Vernetzung der Allianzen Seltener Erkrankungen im deutschsprachigen Raum	115
ALAN a.s.b.l., Luxemburg.....	116
Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	116
ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz	117

NAMSE-AKTEURE

Eine Gemeinschaft für die Seltenen stellt sich vor – Kurzdarstellung aller NAMSE-Akteure	118
Allianz chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE)	118
Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG) – vertreten durch das Hessische Ministerium für Soziales und Integration	119
Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften (AWMF).....	119
Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten	120
BAG SELBSTHILFE e. V.	120
Bundesärztekammer (BÄK)	121
Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS).....	121
Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF).....	122
Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend (BMFSFJ).....	122
Bundesministerium für Gesundheit (BMG)	123
Bundespsychotherapeutenkammer (BptK)	123

Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e. V. (BPI)	124
Bundesverband Medizintechnologie e. V. (BVMed)	124
Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG).....	125
Deutsche Hochschulmedizin e. V.	125
Deutsche Krankenhausgesellschaft e. V. (DKG).....	126
Deutscher Hausärzterverband e. V.	126
Deutscher Pflegerat e. V. (DPR)	127
Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA).....	127
GKV-Spitzenverband	128
Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)	128
Orphanet: Das Referenzportal für seltenen Erkrankungen.....	129
Verband der privaten Krankenversicherung e. V.(PKV)	129
vfa bio, die Interessengruppe Biotechnologie im Verband forschender Pharma-Unternehmen vfa	130
Verband der Diagnostica-Industrie e. V. (VDGH)	130
Zahnmedizin, vertreten durch die Bundeszahnärztekammer, Arbeitsgemeinschaft der Deutschen Zahnärztekammern e. V. (BZÄK), die Deutsche Gesellschaft für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde e. V. (DGZMK) und die Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung (KZBV)	131

PROJEKTE

Bundesministerium für Gesundheit fördert IT-Projekte	132
se-atlas – Eine kartographische Darstellung der Experten für seltene Erkrankungen	132
ZIPSE – Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltene Erkrankungen	133
OSSE – Open Source Registersystem für Seltene Erkrankungen.....	133
„Seltene chronische Erkrankungen – Kürzere Wege zur Diagnose“ – Ein Programm der Robert Bosch Stiftung zur Förderung von Projekten	134
„InterPoD – Patienten ohne Diagnose: Aufbau einer interdisziplinären Kompetenzeinheit zur Erkennung Seltener Chronischer Erkrankungen“ am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn, Universitätsklinikum	134
„SPOSE – Strukturierter Patientenordner Seltener Erkrankungen“ am Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE), Universitätsklinikum Frankfurt	135
„Kurze Wege zur Diagnose“ an der Medizinischen Hochschule Hannover, Abteilung Pädiatrische Hämatologie und Onkologie.....	135

ZENTREN FÜR SELTENE EKANKUNGEN

Es gibt nichts Gutes, außer man tut es – die Ärzteschaft macht sich auf den Weg!	136
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA).....	137
Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) an der Charite	137
ceSER – das Centrum für Seltene Erkrankungen an der Ruhruniversität Bochum	138
Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)	138
UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) Dresden	139
Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Düsseldorf	139
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)	140
Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE).....	141
Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE).....	142
Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare), Göttingen	142
Universitäres Centrum für Seltene Erkrankungen (UCSE) Hamburg	143
Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Medizinischen Hochschule Hannover	143
Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg	144
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln (ZSEK)	144
Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE).....	145
Mitteldeutsches Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen (MKSE)	145
Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Mannheim	146
Münchener Zentrum für seltene Erkrankungen (MZSE).....	146
Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen	147
Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm	148
DKD HELIOS Klinik Wiesbaden	148
Suchhilfe	150
ACHSE sagt Danke!	157
Impressum	158



Felix hat Tuberöse Sklerose (TS), eine seltene Systemerkrankung mit tumorartigen Veränderungen in fast allen Organen. Felix' Schwester Johanna und die TS Selbsthilfe sind Halt und Stütze.



Grußwort Hermann Gröhe, Bundesminister für Gesundheit

Liebe Leserinnen und Leser,

„Den Seltenen eine Stimme geben“ – unter diesem Motto unterstützt die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. seit 10 Jahren erfolgreich Menschen mit Seltenen Erkrankungen bei der Bewältigung ihrer oft schwierigen Lebenssituation. Die ACHSE, als Dachverband von inzwischen über 110 Selbsthilfeorganisationen, zeigt eindrucksvoll, was ein Verband von Betroffenen für Betroffene durch sein großes Engagement im Gesundheitswesen bewirken kann. Hierauf können Sie zu Recht stolz sein. Zum Jubiläum gratuliere ich Ihnen ganz herzlich und ich danke Ihnen für Ihre wertvolle Arbeit.

In den letzten Jahren ist die Selbsthilfe, und besonders auch Ihre Vereinigung, zu einem wichtigen Teil im System der gesundheitlichen Versorgung herangewachsen. Auch die Vernetzung mit anderen Akteuren der Selbsthilfe, bspw. in der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe, ist sehr bedeutsam und unterstützt den Erfahrungsaustausch.

In Deutschland sind schätzungsweise vier Millionen Menschen von einer Seltenen Krankheit betroffen und werden durch die vielfältigen Krankheitsbeschwerden und Einschränkungen besonders belastet. Um ihre gesundheitliche Situation zu verbessern, ist es erforderlich, dass die wesentlichen Akteure des Gesundheitswesens möglichst gemeinsam handeln und ihre Möglichkeiten hierzu bündeln. Das Bundesministerium für Gesundheit hat daher im Jahr 2010 zusammen mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung und dem ACHSE e.V. mit weiteren inzwischen 25 Bündnispartnern das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen.

Ergebnis der gut dreijährigen Arbeit des NAMSE ist ein Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der im August 2013 der Öffentlichkeit vorgestellt werden konnte.

Ein Schwerpunkt des Aktionsplans ist die Bildung von national anerkannten Fachzentren. Dafür müssen Strukturen geschaffen werden, die die Zusammenarbeit der Spezialisten und den Austausch von Fachwissen national und international fördern. Patientinnen und Patienten sollen schneller, zielgerichteter und möglichst wohnortnah die medizinischen Leistungen erhalten, die für ihr spezifisches Krankheitsbild die bestmögliche Versorgung darstellen. Mit dem Aktionsplan wird außerdem angestrebt, Informationen zu Seltenen Erkrankungen für Betroffene und medizinisches Fachpersonal leichter zugänglich zu machen und Strategien umzusetzen, die eine schnellere Diagnosestellung ermöglichen.

Jetzt gilt es, die Maßnahmenvorschläge mit Leben zu erfüllen. Alle Bündnispartner haben in diesem Zusammenhang ihre Bereitschaft signalisiert, aktiv zu einer erfolgreichen Umsetzung des Aktionsplans und zur Fortführung des Aktionsbündnisses beizutragen. Ich bin zuversichtlich, dass unser gemeinsames Handeln dabei hilft, die gesundheitliche Situation der Betroffenen zu verbessern.

Der ACHSE e.V. hat wesentlich zum Gelingen des Aktionsplans beigetragen und die Belange der Betroffenen und deren Angehörigen in die Maßnahmenvorschläge eingebracht. Diese Erfahrungen sind auch in Ihre Broschüre, die vom Gesundheitsministerium gerne gefördert wird, eingeflossen.



Damit werden Sie weiterhin über Seltene Erkrankungen aufklären, auf die besondere Situation der Betroffenen aufmerksam machen und die Öffentlichkeit für deren Belange sensibilisieren. Hierfür gebührt dem ACHSE e.V. meine besondere Anerkennung und mein Dank.

Hermann Gröhe
Bundesminister für Gesundheit



Grußwort Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE

Es sind die Begegnungen mit betroffenen Familien, die mich berühren und immer wieder darin bestärken, mich als Schirmherrin der ACHSE für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einzusetzen!

Es sind betroffene Familien, wie die von Florian. Die Familie hat zwei Söhne. Beide kamen gesund zur Welt. Doch Florian, der ältere entwickelte sich nicht wie andere Kinder seines Alters. Er war zwar ein aufgewecktes Kleinkind, schon mit drei Jahren faszinierte ihn klassische Musik und – wie mir die Eltern berichteten – hatte er einen starken Willen, wenn es darum ging, durchzusetzen, was er wollte. Doch als Florian vier war, entwickelte sich seine Motorik plötzlich nicht mehr weiter. Er hatte Schwierigkeiten Balance zu halten, beim Sitzen, beim Laufen und Rennen. Die Eltern konsultierten ihren Kinderarzt, einen Orthopäden, einen Physiotherapeuten, einen Neurologen, doch niemand wusste Rat. Erst nach drei Jahren – Florian war mittlerweile sieben Jahre alt – wurden die nötigen Tests gemacht, die die unwiederbringliche Diagnose bestätigten. Florian leidet an dem seltenen Gendefekt, Niemann-Pick Typ C, eine vererbte Stoffwechsel-Transportstörung.

Bis heute gibt es für Niemann-Pick-Krankheit keine wirksame Behandlungsmöglichkeit. Mit dieser tragischen Lebensperspektive haben die Eltern von Florian viel Halt und Hoffnung im Selbsthilfeverein gefunden – eine kleine Gruppe von Eltern, die hochengagiert sind: sie informieren sich über den neuesten internationalen Forschungsstand, über die medizinische Versorgung, wo im Bundesgebiet, welcher Arzt sich mit Niemann-Pick auskennt, über andere therapeutische Maßnahmen, um dem Verlust der Fähigkeiten ein wenig entgegenzuwirken.

Seltene Erkrankungen sind vielfältig. Niemann Pick ist nur ein Beispiel für die vielen unterschiedlichen Erkrankungen, die zu den Seltenen zählen. Was Florian und seine Familie mit vielen anderen Menschen mit Seltenen Erkrankungen teilt, ist der lange Weg zur Diagnose, die Ungewissheit, keine oder kaum Therapieoptionen, wenig Experten, Informationen und Forschung.

Um diesem Mangel entgegenzuwirken, um sich diesen großen Herausforderungen gemeinsam zu stellen und sie zu bewältigen, hat sich vor nunmehr 10 Jahren die ACHSE gegründet – mit der Idee und der großen Vision dahinter, allen Betroffenen einer Seltenen Erkrankung in Deutschland ein Dach und eine Stimme zu geben und sich als Patienten gemeinsam für eine bessere Lebens- und Versorgungssituation der Betroffenen einzusetzen.

Dieser Gedanke, sich zusammenzutun, sich mit gebündelter Kraft und einer Stimme für die gemeinsame Sache einzusetzen, hat mich begeistert und mich dazu bewogen, die ACHSE, diesen damals noch jungen, frisch gegründeten Verein als Schirmherrin zu unterstützen.

Die ACHSE startete mit siebzehn Selbsthilfevereinen unterschiedlicher Seltener Erkrankungen als Gründungsmitglieder, einem hochengagierten ehrenamtlichen Vorstand, der viel Erfahrung und Expertise aus der gesundheitlichen Selbsthilfe mitbrachte, einer ebenfalls zunächst ehrenamtlich arbeitenden Geschäftsführerin und schon bald danach mit einem Beratungstelefon für Betroffene und Angehörige. Durch meine öffentliche Position als First-Lady erfuhr der junge Verein schnell viel Anschlag und Aufmerksamkeit. Dabei wurde das Beratungstelefon in den ersten Monaten zu einem wichtigen In-

dikator: Die vielen Anrufe von Rat suchenden Betroffenen machten deutlich, wie groß der Bedarf nach einer Anlaufstelle, nach Vernetzung und Informationen war.

Noch vor zehn Jahren waren der Begriff und die spezifische Problematik der „Seltenen Erkrankungen“ kaum bekannt, geschweige denn die Nöte und Anliegen der Betroffenen, die vielen einzelnen Schicksale, die sich hinter diesem Begriff verbergen.

Heute gibt es ein Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, an dem sich alle relevanten Akteure aus dem Gesundheitssystem beteiligen und in dem die ACHSE eine Schlüsselfunktion als „Stimme der Seltenen“ einnimmt. Hier werden gemeinsam Lösungen für eine strukturelle Verbesserung der Betroffenen erarbeitet und umgesetzt. Heute ist die ACHSE nicht mehr jung; sie ist ein etablierter Partner im Gesundheitswesen geworden. Sie ist auf weit über 100 Mitgliedsorganisationen angewachsen. Der Begriff der Seltenen Erkrankungen ist im Bewusstsein der Fachöffentlichkeit, aber auch der Gesellschaft keine leere Worthülse mehr. Hierzu haben die vielen öffentlichkeitswirksamen Initiativen beigetragen, wie der Tag der Seltenen Erkrankungen, dem die ACHSE zu einem festen Platz im Kalender verholfen hat. Zudem ist die ACHSE mit ihrer Beratung für Betroffene und Angehörige, aber auch mit der ACHSE-Lotsin als Ansprechpartnerin für Ärzte zu einer wichtigen Anlaufstelle geworden, die Schwierigkeiten mit der Diagnosestellung oder im Umgang mit der Seltenen Erkrankung ihres Patienten haben.

Es ist eine „Gemeinschaft der Seltenen“ entstanden; wir haben viele Mitstreiter gefunden, die uns bei

Bei der Eröffnung der ACHSE-Fotoausstellung „WAISEN DER MEDIZIN“ in Berlin: ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler mit Josephine und Michael Waechter, die für die Ausstellung porträtiert wurden. Josephine lebt mit dem Williams-Beuren Syndrom, einem seltenen Gendefekt und Michael Waechter hat Achondroplasie, eine von über 100 Formen des Kleinwuchses.



unserem Anliegen unterstützen und sich für die Betroffenen stark machen. Natürlich stehen wir immer noch vor großen Herausforderungen, die zu meistern viel Kraft und Geduld erfordern wird. Doch wir können hoffnungsfroh nicht nur nach vorne schauen, sondern auch gestärkt nach rechts, links und hinter uns blicken: wir sind eine große Gemeinschaft, die gemeinsam und in guter Zusammenarbeit etwas erreichen kann.

Wenn ich heute zu den Anfängen der ACHSE zurückblicke, freue ich mich darüber, wieviel in den letzten zehn Jahren bewegt wurde, damit Menschen mit Seltenen Erkrankungen Hoffnung und Perspektive erhalten.

Viele Menschen haben dazu beigetragen. Als Schirmherrin der ACHSE danke ich besonders Frau Kreiling, die der ACHSE in den Anfangsjahren als Vorsitzende mit viel Fachwissen und Engagement ein Gesicht verliehen hat und Herrn Nachtigäller, der die Arbeit so erfolgreich fortgesetzt hat und die ACHSE zu einem etablierten Ansprechpartner für Betroffene, die Fachwelt und das Gesundheitswesen verholfen hat. Ich danke dem ehrenamtlich arbeitenden ACHSE-Vorstand, allen Mitgliedern, Kooperationspartnern, Fördermitgliedern und Spendern. Ich wünsche allen für die Zukunft viel Kraft, Geduld und gutes Gelingen, bei allem, was wir noch erreichen wollen – für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Ihre

Eva Luise Köhler



10 Jahre ACHSE – Selbsthilfe bewegt

Wir wollen weder Benachteiligung noch Privilegierung, sondern eine gleichberechtigte Versorgung der „Waisenkinder der Medizin“. Diese grundlegende Forderung der ACHSE besteht seit ihrer Gründung 2004.

Wenn Sie krank werden, erwarten Sie von unserem weltweit angesehenen Gesundheitswesen, dass Sie zeitnah einen Termin bei einem Arzt bekommen, der Ihre Beschwerden deuten kann und sich mit den möglichen Diagnosen und den dazu gehörenden Therapien auskennt. Sie halten es für selbstverständlich, dass Ihnen erklärt wird, welche Perspektiven Sie haben und dass Ihnen Medikamente oder andere Therapien verschrieben werden. Zu Recht! Für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bleibt diese Erwartung allerdings oft unerfüllt: Es dauert häufig Jahre, bis die richtige Diagnose gestellt wird, es gibt vielfach keine Therapien, bei vielen Erkrankungen ist außerdem zu wenig über den Verlauf der Erkrankung bekannt. Menschen mit Seltenen Erkrankungen wissen oft nicht, was auf sie zukommt, an wen sie sich am besten wenden sollten, ob es Therapien gibt und wenn ja, welche die beste für sie ist.

Natürlich ist es eine große Herausforderung, allen Menschen, die mit einer der geschätzten 6.000 bis 8.000 Seltenen Erkrankungen leben, eine passende Versorgung zu bieten. Kein Arzt kann all diese unterschiedlichen Krankheitsbilder kennen, geschweige denn behandeln. Die Patienten sind deshalb davon abhängig, dass sie den richtigen Weg durch das Gesundheitssystem finden. Als die ACHSE 2004 als Dachverband der Selbsthilfeorganisationen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gegründet wurde, stand der Patient in der Regel allein auf weiter Flur. Der

Begriff „Seltene Erkrankung“ war kaum bekannt. Es gab wenig Bewusstsein in der Ärzteschaft über die Probleme der Betroffenen und nur geringe Kenntnis, wer möglicherweise Expertise zu diesen Erkrankungen hat oder wie man mit dem Mangel an Wissen umgehen sollte. Die Qualität der Versorgung hing deshalb zumeist von der Eigeninitiative des Patienten oder vom Zufall ab.

Obwohl etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind, hatte das Gesundheitssystem sich noch nicht ausreichend mit der Frage beschäftigt, wie Menschen mit Seltenen Erkrankungen ähnlich gut versorgt werden können wie Menschen mit häufigeren Erkrankungen. Die Betroffenen waren in vielen Fällen gezwungen, sich selbst zu helfen, oft taten (und tun) sie dies, indem sie einer Selbsthilfeorganisation beitreten oder gar eine gründen. Gemeinsam lassen sich die wenigen, oft weltweit verstreuten Informationen besser ausfindig machen, durch Austausch werden die wirklichen Spezialisten gefunden, durch Erfahrungsaustausch Möglichkeiten der Krankheitsbewältigung aufgezeigt, durch Forschungsinitiativen Wissenslücken gefüllt und Therapien entwickelt.



Hat sich diese Situation nach 10 Jahren verbessert?

Was hat die ACHSE, was hat die Selbsthilfe bewegt?

Die verschiedenen Selbsthilfeorganisationen haben sich in der ACHSE zusammengeschlossen, um „den Seltenen eine Stimme zu geben“ und auf die Probleme und Bedürfnisse von Menschen mit Seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Die ACHSE hat als Interessenvertretung der Seltenen die Aufgabe, auf der Basis der Erfahrungen und Erkenntnisse von Betroffenen Handlungsbedarf zu identifizieren, Maßnahmenvorschläge zu unterbreiten und sich bei Politik, Leistungsträgern und Leistungserbringern, der Wissenschaft und den verschiedenen anderen Akteuren des Gesundheitswesens für Verbesserungen im Informationstransfer, in der Versorgung und Forschung einzusetzen und dadurch eine gelungene Inklusion in den verschiedenen Bereichen des gesellschaftlichen Lebens anzustoßen. Diesbezüglich hat die ACHSE in den letzten 10 Jahren viel erreicht:

- Vielfältige Veranstaltungen, intensive Pressearbeit, Vorträge, Berichte, Interviews, Artikel und andere Maßnahmen der Öffentlichkeitsarbeit haben die „Waisenkinder der Medizin“ in den Fokus der Aufmerksamkeit gerückt. „Seltene Erkrankungen“ wurde zu einem Begriff und führte in der Fachöffentlichkeit und in Teilen der Allgemeinbevölkerung zu der Erkenntnis, dass die Lebenssituation und Lebenserwartung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessert werden kann und muss.
- Unterstützt durch den Impuls der EU, die 2009 eine Empfehlung des Rates der Europäischen Union für Europäisches Handeln

im Bereich der Seltenen Krankheiten¹ verabschiedete, wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, das NAMSE, gegründet. Dieses Bündnis, das durch das Bundesgesundheitsministerium, das Bundesforschungsministerium und die ACHSE koordiniert wurde und wird und in dem alle maßgeblichen Akteure des Gesundheitswesens zusammenwirken, hat zwischen 2010 und 2013 einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet. Das NAMSE trägt jetzt die Verantwortung dafür, dass dieser Plan, der 52 Maßnahmenvorschläge enthält, in den kommenden Jahren umgesetzt wird. Das NAMSE wird an anderer Stelle in dieser Broschüre ausführlicher dargestellt.

- Die ACHSE konnte ein großes Netzwerk von Gesprächs- und Kooperationspartnern aufbauen, die sich gemeinsam mit der ACHSE für eine bessere Versorgung, mehr Forschung und größere Lebensqualität der Betroffenen einsetzen. Außer den etwa 120 Mitgliedsorganisationen der ACHSE und den wichtigen Bündnispartnern im NAMSE, gibt es noch viele weitere Einrichtungen und Organisationen, die sich mit uns für die Seltenen engagieren, wie z.B. die verschiedenen Zentren für Seltene Erkrankungen, die vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderten Netzwerke für Seltene Erkrankungen, die TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung, die Robert-Bosch-Stiftung und viele mehr. Diese Partner werden in dieser Broschüre vorgestellt.

- Die ACHSE hat maßgeblich dazu beigetragen, dass die Gesellschaft sich ihrer Verantwortung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bewusst wird und Maßnahmen zur Verbesserung ergriffen werden. Insbesondere für die Erstellung eines Nationalplans hat die ACHSE sich seit ihrer Gründung stark gemacht. Durch die Gründung des NAMSE und die Arbeit in den vielen Arbeits- und Unterarbeitsgruppen ist über den ersten Nationalen Aktionsplan hinaus eine Gemeinschaft entstanden, die sich gemeinsam für Menschen mit Seltenen Erkrankungen stark macht. Dies ist ein großer Erfolg und gibt den Betroffenen Hoffnung!

Was ist noch zu tun?

Trotz aller Erfolge stehen wir weiterhin vor großen Aufgaben: Die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans hat erst begonnen und es wurden bislang nur begrenzte Mittel für die Umsetzung bereitgestellt. Wichtige Forderungen der ACHSE sind gar nicht oder nur in stark abgeschwächter Form in den Nationalen Aktionsplan aufgenommen worden oder können nicht durch die Bündnispartner alleine umgesetzt werden, z.B. dort, wo der Bewertungsausschuss oder der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) gefragt ist. Damit ist der Nationale Aktionsplan bislang vor allem eine Strategie, ein Plan, auf dem man sich geeinigt hat. Es ist vom Einsatz und politischen Willen aller Beteiligten abhängig, ob und in welchem Umfang die Maßnahmen auch tatsächlich umgesetzt werden. In den kommenden Jahren wird sich die ACHSE nicht nur dafür einsetzen, dass der Nationale Aktionsplan umgesetzt wird, sondern sich generell dafür stark machen, dass folgende Kernziele erreicht werden:

- Eine interdisziplinäre, sektorenübergreifende, spezialisierte und international vernetzte Versorgung, welche durchdachte Patientenpfade und ein gutes Case Management bietet.
- Ein Vergütungssystem, das veränderte und zusätzliche Leistungen, die sich aus den besonderen Anforderungen an interdisziplinäre, vernetzte Zentren ergeben, angemessen honoriert.
- Nicht nachlassende Bemühungen auf dem Gebiet der Forschung, damit mehr Wissen über Seltene Erkrankungen generiert und mehr Therapien entwickelt werden können.
- Der zeitnahe Zugang zu passenden Arzneimitteln und anderen Therapien, ohne dass sinnvolle Nutzenbewertungen vernachlässigt werden, um eine Fehlverwendung der Versichertenbeiträge zu verhindern.
- Gute Informationen und niedrigschwellige Beratung, unter Einbeziehung der Selbsthilfe, für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und Menschen, die noch keine Diagnose erhalten haben.
- Die Anerkennung der besonderen, eigenständigen Leistungen der Selbsthilfe durch Schaffung verlässlicher Formen der Selbsthilfeförderung.
- Die effektive Nutzung des Erfahrungswissens der Selbsthilfe durch ihre Beteiligung an allen relevanten Entscheidungsprozessen im Gesundheitswesen, um Verbesserungen gezielter und effizienter voran zu treiben.

¹ Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02)





„Den Seltenen eine Stimme geben“ will die ACHSE als Zusammenschluss von Selbsthilfeorganisationen der Seltenen. Josephine macht es vor: bei der Fotoausstellungseröffnung „WAISEN DER MEDIZIN“ gibt sie „den Seltenen eine Stimme“, als sie spontan ein Liedchen anstimmt.

Viele Betroffene des Williams-Beuren Syndroms haben eine überdurchschnittliche musikalische Begabung, einige haben sogar ein absolutes Gehör.

Durch Beteiligung der Selbsthilfe die Qualität der Versorgung steigern

In den Nationalen Aktionsplan wurde ein Kapitel aufgenommen, in dem die NAMSE-Partner die Arbeit der Selbsthilfe für eine patientenzentrierte Versorgung würdigen. Insbesondere weisen sie darauf hin, dass das Erfahrungswissen und die Expertise der Betroffenen sowie die Vernetzungsarbeit der Selbsthilfe die Wissensvermehrung und die Qualität der Gesundheitsversorgung und Forschung fördern. Diese Kompetenz der Selbsthilfe wird jedoch aus Sicht der ACHSE in verschiedenen Bereichen des Gesundheitswesens noch nicht ausreichend anerkannt und erst recht noch nicht optimal genutzt.

In den letzten 60 Jahren hat sich die Gesundheitsselbsthilfe stark entwickelt. Chronisch kranke Menschen werden befähigt, sich informiert und kompetent im Gesundheitswesen zu bewegen und so besser die besonderen persönlichen Herausforderungen zu bewältigen. Von einer vornehmlich systemkritischen Bewegung hat sich die Selbsthilfe durch ihre politische Arbeit und insbesondere die strukturierte Beteiligung an Entscheidungsprozessen zu einem starken Partner für die anderen Akteure im Gesundheitswesen entwickelt und als solcher etabliert. Durch die Mitwirkung im G-BA bei der Ausgestaltung der Leistungen und Strukturen übernimmt die Selbsthilfe Verantwortung für Patientenorientierung. So ist die Selbsthilfe heute zugleich systemkritisch, qualitätsfördernd und systemstabilisierend.

Aus diesem Engagement ist eine größere Bereitschaft der Leistungsträger und Leistungserbringer sowie der Forscher und anderen Akteuren entstanden, mit der Selbsthilfe zusammen zu arbeiten. Die ACHSE wird sich dafür stark machen, dass in allen für die Patienten relevanten Bereiche die Zusammenarbeit und der Austausch mit der Selbsthilfe gestärkt und gefördert werden. Damit die Selbsthilfe diese wichtige Arbeit leisten kann, ist selbstverständlich nicht nur eine starke ideelle, sondern eine ebenso starke finanzielle Förderung dringend vonnöten.

Durch Zusammenarbeit mehr erreichen

Die ACHSE hat in den letzten Jahren wichtige Impulse gesetzt. Ohne die inhaltliche und finanzielle Unterstützung durch unsere zahlreichen Gesprächs- und Kooperationspartner, die vielen Freunde und Förderer und ohne das ernsthafte stete Bemühen vieler Beteiligter, insbesondere vieler engagierter Ärzte, die Versorgung und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern, hätten wir jedoch keine Fortschritte erreicht. An dieser Stelle möchten wir deshalb allen, die sich für Menschen mit Seltenen Erkrankungen engagieren, von ganzem Herzen danken. Wir haben noch einen weiten Weg zu gehen. Wir bitten Sie, unbedingt an unserer Seite zu bleiben und Ihren unermüdlichen Einsatz für die Betroffenen weiter fortzusetzen. Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen uns und unsere Zusammenarbeit!



CHRISTOPH NACHTIGÄLLER
Vorsitzender ACHSE



DR. ANDREAS REIMANN
stellv. Vorsitzender ACHSE



NAMSE – Gemeinsam für die Zukunft der Seltenen

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)

Mit dem Ziel, nachhaltige Verbesserungen der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erzielen, wurde am 8. März 2010 auf Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) das NAMSE gegründet. Am Nationalen Aktionsbündnis sind alle wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen – ausschließlich Spitzen- und Dachverbände – beteiligt.

Mit Annahme einer „Gemeinsamen Erklärung“² bekräftigten die Bündnispartner, gemeinschaftlich die Voraussetzungen für eine langfristig wirksame Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Konsens zu schaffen. Vorrangiges Ziel des NAMSE bei Gründung war es, einen Vorschlag für einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bis 2013 zu erarbeiten und die Bildung von nationalen Fachzentren zu unterstützen. Deutschland setzt somit die entsprechende Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich der Seltenen Erkrankungen um³.

Das Ergebnis dreijähriger, intensiver Arbeits- und Abstimmungsprozesse wurde im August 2013 der Öffentlichkeit vorgestellt: 52 Maßnahmevorschläge in sechs Handlungsfeldern umfasst der **Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen** – erarbeitet und im breiten Konsens abgestimmt durch die 28 Bündnispartner. Mit der Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans hat das NAMSE die erste Arbeitsphase erfolgreich beendet.

Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen beinhaltet konkrete Maßnahmevorschläge und Handlungsempfehlungen für die vordringlichsten Probleme von fast 4 Millionen betroffenen Menschen in Deutschland. Er gliedert sich in die folgenden Handlungsfelder:

- Versorgung, Zentren, Netzwerke,
- Forschung,
- Diagnose,

- Register,
- Informationsmanagement und
- Patientenorientierung.

Ein Schwerpunkt des Aktionsplans ist die Bildung von national anerkannten Fachzentren. Hierdurch sollen die Patientinnen und Patienten schneller, zielgerichteter und möglichst wohnortnah die medizinischen Leistungen erhalten, die für ihr spezifisches Krankheitsbild die bestmögliche Versorgung darstellen. Dafür müssen Strukturen geschaffen werden, die die Zusammenarbeit der Spezialisten und den Austausch von Fachwissen national und international fördern.

Mit dem Aktionsplan wird außerdem angestrebt, Informationen zu Seltenen Erkrankungen für Betroffene und medizinisches Fachpersonal leichter zugänglich zu machen und Strategien umzusetzen, die eine schnellere Diagnosestellung ermöglichen. Darüber hinaus sind Maßnahmen geplant, die zur Intensivierung von Forschungsak-



² Die Gemeinsame Erklärung des NAMSE können Sie auf der Internetseite www.namse.de herunterladen.

³ Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02).

tivitäten im Bereich Seltener Erkrankungen beitragen. In diesem Zusammenhang wird u.a. auch das Ziel verfolgt, die Übertragung neuer Erkenntnisse in die Versorgungspraxis zu beschleunigen.

Umsetzung

Mit der Veröffentlichung des Aktionsplans im August 2013 haben die Akteure des NAMSE mit der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge begonnen. Im Folgenden muss die Implementierung der Maßnahmen koordiniert und begleitet werden. Alle Bündnispartner haben sich verantwortlich gezeigt, aktiv zu einer erfolgreichen Umsetzung des Aktionsplans und zur Fortführung des Aktionsbündnisses beizutragen.



Fachzentren

Um die Bildung von Fachzentren zu fördern, empfiehlt das NAMSE im Nationalen Aktionsplan die Entwicklung und Umsetzung eines dreistufigen Zentrenmodells. Um das zunächst vorläufige Verfahren zu entwickeln und Qualitätskriterien als Grundlage für die Anerkennung als Zentrum festzulegen, wurde vom NAMSE eine Arbeitsgruppe mit Experten aus den Mitgliedsorganisationen des NAMSE gegründet.

Geschäftsstelle

Viele weitere Maßnahmen und Projekte aus dem Nationalen Aktionsplan wurden bereits durch die Bündnispartner angestoßen. Der Umsetzungsstand der Maßnahmen wird regelhaft durch die Geschäftsstelle des NAMSE erhoben. Diese unterstützt die Bündnispartner bei der Umsetzung der Maßnahmen, in dem sie Koordinierungsaufgaben wahrnimmt und die verantwortlichen Institutionen vernetzt.

Evaluation

Um zu untersuchen, ob der Nationale Aktionsplan insgesamt zu einer Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen geführt hat, ist eine Evaluation der Maßnahmen vorgesehen. Dabei sollte sowohl die Zielerreichung einzelner Maßnahmen und einzelner Teilziele als auch die Gesamtwirkung des Aktionsplans gemessen werden.

Fazit

Das NAMSE setzt sich mit besonderem Engagement für das Thema „Seltene Erkrankungen“ und darüber hinaus für die Weiterführung des Aktionsbündnisses ein. So soll eine nachhaltige Implementierung und kontinuierliche Weiterentwicklung des Aktionsplans gewährleistet und die Integration der Maßnahmen in das deutsche Gesundheitssystem unterstützt werden.



Im NAMSE erarbeiten 28 Bündnispartner Lösungen für Seltene Erkrankungen.



Zentren und Vernetzung – Chancen und Herausforderung für Menschen mit seltenen Erkrankungen und für das Gesundheitswesen

von Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich

Es ist die Erfahrung von vielen Menschen mit seltenen Erkrankungen und insbesondere von Eltern betroffener Kinder: Ein wesentlicher Bestandteil des Lebens ist die Suche. Die oft verzweifelte Suche nach einem Arzt oder Ärztin, die überhaupt erst einmal eine Diagnose stellen, die Suche nach dem Experten oder der Expertin mit der größten Erfahrung, der innovativen Diagnostik oder dem Zugang zu einer neuen Therapiestudie oder einfach die Suche nach einem Arzt oder einer Ärztin, denen man vertraut, obwohl es bislang keine Diagnose gibt.

Diese Suche wird begleitet von Reisen, die zu vermeintlichen Experten führen, die mit viel Hoffnung beginnen und dann doch mit Ernüchterung und Enttäuschung enden, da für den speziellen Fall, insbesondere wenn noch keine Diagnose gestellt ist oder sich ein besonderer Verlauf ergeben hat, keine Hilfe angeboten werden kann. Oft werden Patienten oder ihre Familien auch durch die Tatsache ernüchtert, dass Blut oder anderes Biomateri-

al entnommen wird, da eine Studie läuft oder geplant ist, aber dann oft nichts, nicht einmal eine Information erfolgt.

Die Probleme in der Diagnostik und Therapie der seltenen Erkrankungen lassen sich nicht „individuell“ lösen. Es wird auch nicht möglich sein, Zentren für alle seltenen Erkrankungen zu gründen, denn bereits jetzt sind mehr als 5.000 verschiedene definierte seltene Erkrankungen bekannt. Daher müssen andere strukturelle Lösungen entwickelt werden, die eine qualitätsgesicherte Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen etabliert, einschließlich für diejenigen, die (noch) keine spezifische Diagnose haben.

Aus diesem Grund folgte die Bundesrepublik Deutschland der Empfehlung des Rates der Europäischen Union und gründete 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), um ein gemeinsames strategisches Konzept mit Strukturen, Prozessen und den neu-

en Möglichkeiten der Diagnostik zu entwickeln, das die Versorgung der Patienten populationsbasiert signifikant verbessern soll.

Ein Kernelement der Empfehlungen dieses Aktionsbündnis ist die Bildung von Zentren, deren Anforderungen in einem aufwändigen Prozess aller beteiligten Akteure konsentiert und definiert wurden.

Welche Chancen bietet die Schaffung von Zentren und Netzwerken?

Eine wichtige Aufgabe der Strukturbildung ist es, für betroffene Patienten eine Transparenz für die derzeit vorhandene Erfahrung in der Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen herzustellen. Die Zentren für seltene Erkrankungen sollen für die betroffenen Patienten eine erkennbare Expertise in der Diagnostik, Therapie und Versorgung ausweisen.

Eines der wesentlichen Merkmale dieser Zentren für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist der multidisziplinäre Ansatz, der alle in der Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen notwendigen Berufsgruppen einschließt. Da – wie bereits erwähnt – nicht für alle seltenen Erkrankungen Zentren ausgebildet werden können, ist es notwendig, dass die Zentren sich vernetzen und so den Zugang zu einer bestehenden Expertise erleichtern. Einige Zentren sollen überregional wirksam werden und sich an europäischen Referenznetzwerken beteiligen. Durch den Einsatz von Mitteln der Informationstechnologie (z.B. Telemedizin) soll auch eine Versorgung möglich sein, ohne dass Patienten, wie eingangs beschrieben, eine Odyssee durchleben müssen.



Von NAMSE wird empfohlen, drei arbeitsteilig gegliederte und miteinander vernetzte Ebenen der Zentren zu etablieren. Die Zentren sollen sich nicht hinsichtlich der Qualität der Versorgung unterscheiden, sondern im Leistungsspektrum.

Hierbei unterscheiden sich Zentren, die krankheitsspezifisch für die qualitätsgesicherte ambulante Versorgung von Patienten mit einer gesicherten Diagnose zuständig sind von den Zentren, die ebenfalls krankheitsspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose neben dem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot verfügen.

Darüber hinaus sollen Zentren gebildet werden, die sich aus mehreren krankheitsspezifischen zusammensetzen und zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen wahrnehmen. Diese sogenannten Referenzzentren sollen sich zum Beispiel für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose einsetzen, aber auch in der Grundlagen- und klinischen Forschung ausgewiesen sein. Diese Zentren stellen außerdem die qualitätsgesicherte Ausbildung sicher.

Die krankheitsübergreifenden und überregional wirksamen Aufgaben dieser Zentren beinhalten wichtige Chancen für eine deutliche Verbesserung der Versorgung. So sind es die „Lotsen“ in diesen Zentren, die mit standardisierten und transparenten Vorgehen sicherstellen, dass Patienten mit einem besonderen Diagnostik- oder Therapiebedarf an die richtige Stelle im Versorgungssystem gelangen, sowohl intern im Zentrum als auch an andere Einrichtungen bundesweit und international.

Die Verfahren der Diagnostik von

Patienten mit unklaren Krankheitsbildern werden standardisiert und es werden zentrale Ressourcen wie Register, Biobanken und Einheiten für die klinische Forschung etabliert. Fortbildungsangebote für alle Berufsgruppen sollen in Kooperation mit Patientenorganisationen durchgeführt werden.

Um möglichst alle seltenen Erkrankungen abdecken zu können, ist eine bundesweite Vernetzung der Zentren notwendig, die auch ein Koordinationsangebot für die Diagnostik unklarer Fälle beinhaltet.

Insbesondere ist die Vernetzung auch für die translationale Forschung, der Übersetzung der Forschungsergebnisse in die klinische Praxis, und die klinischen Studien und Versorgungsforschung notwendig. Bei der oft sehr geringen Fallzahl von Patienten ist eine intensive Zusammenarbeit nicht nur in der Versorgung, sondern auch in der Forschung notwendig. Somit ist ein wichtiges Merkmal der Zentren die Verbindung von Versorgung, Forschung und Translation.

Chancen in der Diagnostik seltener Erkrankungen

Überregional wirksame Zentren müssen für die Diagnostik nicht nur die etablierte Spezialdiagnostik vorhalten, sondern auch Erfahrung mit innovativen diagnostischen Verfahren haben.

Hierbei bieten insbesondere die neuen Möglichkeiten der genetischen Diagnostik (das so genannte „Next Generation Sequencing“ = NGS) erstmals die Möglichkeit mit leistbarem und finanzierbarem Aufwand nach zugrunde liegenden Veränderungen im gesamten genetischen Code eines Menschen zu suchen. Dies eröffnet völlig neue Chancen eine Diagnose zu finden oder zu prä-

zisieren. Ist mehr als ein Patient mit den gleichen Symptomen bekannt, ist es sehr wahrscheinlich, dass die für eine Erkrankung verantwortliche Veränderung mit hoher Sicherheit erkannt werden kann. Dies setzt aber ein besonderes Wissen und Kenntnisse in dieser innovativen genomweiten Diagnostik sowie in der Auswertung der Ergebnisse voraus. Es ist essentiell, dass diese Fähigkeit auf hohem Niveau vorhanden ist, da sonst Fehlinterpretationen dazu führen können, dass Veränderungen übersehen werden bzw. Veränderungen im Genom als Ursache für die Erkrankung benannt werden, die aber keine Bedeutung haben. Daher können diese Untersuchungen, wenn sie nicht qualitätsgesichert und mit hoher Expertise in der Auswertung durchgeführt werden, erneut viele Patienten enttäuschen. Die Expertise in der innovativen molekulargenetischen Diagnostik einschließlich innovativer Verfahren wie dem NGS und die zentrale Durchführung dieser Diagnostik ist eine unabdingbare Voraussetzung für ein Zentrum.

Die Einführung der innovativen genetischen Diagnostik in Zentren für seltene Erkrankungen muss auch einhergehen mit einer Verbindung zu Datenbanken, Biobanken und Registern, da nur so eine rasche und umfassende Beteiligung möglichst vieler Patienten am Nutzen von Fortschritt möglich ist.

Diese neuen Möglichkeiten der genetischen Diagnostik können jedoch nur effektiv genutzt werden, wenn die Erfassung der Symptome und klinischen Daten der Patienten umfassend und standardisiert erhoben und dokumentiert werden. Dies setzt voraus, dass die Ärztinnen und Ärzte in der Erfassung der klinischen Daten ausgebildet





sind und Methoden der EDV gestützten Auswertung dieser Daten herangezogen werden, um bereits mit den klinischen Daten eine Einordnung in ein Krankheitsbild oder in eine Gruppe von Erkrankungen vorzunehmen. Es ist gelungen, Datenbanken, zum Beispiel die Human Phenotype Ontology (HPO) zu erstellen, die es erlauben anhand der standardisiert dokumentierten klinischen Daten eine Zuordnung zu einer Krankheitsgruppe vorzunehmen und so Patienten mit einer gleichen Symptomatik aus unterschiedlichen Zentren in die innovative Diagnostik einzuschließen.

Eine Diagnose allein sichert jedoch noch keine bessere Versorgung, für die betroffenen Patienten und ihre Familie bedeutet eine gesicherte Diagnose jedoch, dass ihnen eine erhebliche Last genommen wird, die Last, dass möglicherweise eine Therapie aus Unkenntnis der Diag-

nose versäumt wird.

Da die Zentren aber auch die Versorgung auf hohem Niveau und nach neuestem Stand des Wissens sicherstellen sollen, wird die Situation der Menschen mit seltenen Erkrankungen deutlich verbessert werden. Interdisziplinäre und multiprofessionelle Teams sind für die Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen unerlässlich. Die häufig genetisch bedingten Erkrankungen betreffen oft mehr als ein Organsystem oder eine Funktion, entweder dadurch dass die genetische Veränderung in meh-

rerer Organen und Geweben zu Auswirkungen führt oder die genetische Veränderung zu Begleitsymptomen wie z. B. Entzündungsprozessen führt, die den gesamten Organismus in Mitleidenschaft ziehen. Daher werden Ärztinnen und Ärzte unterschiedlicher Subdisziplinen in die Betreuung einbezogen werden müssen und auch Therapeuten, z. B. Physiotherapeuten mit einer besonderen Expertise müssen zum Team gehören.

Ganz besonders notwendig sind jedoch Therapeuten und Sozialarbeiter, die die besonderen Lebenssituationen der Menschen mit seltenen Erkrankungen kennen. Psychologen sind schon allein deshalb wichtige Partner in der Betreuung, weil allein die Seltenheit der Erkrankung und die oft unklaren Diagnosen eine hohe sekundäre Belastung der Patienten und Familien darstellt. Geschulte Sozialarbeiter sind nötig, um über

die notwendigen und möglichen Hilfen zu informieren und diese zu organisieren. Die Erfahrung hat gezeigt, dass gerade diese Versorgung oft ganz entscheidend zur Verbesserung der Lebensqualität beiträgt.

Ein Zentrum muss diese Versorgung auch für Patienten aller Altersstufen anbieten und für die schwierige Phase des Übergangs von der Versorgung durch Kinderärzte, die die Patienten häufig von Geburt an betreut haben, in die Betreuung der Erwachsenenmedizin, ein entsprechendes Transitionskonzept aufweisen. Der Übergang gelingt besonders dann, wenn über einen gewissen Zeitraum eine gemeinsame Betreuung durch Kinder- und Jugendärzte und Erwachsenenmediziner angeboten werden kann.

In der folgenden Tabelle sind die wesentlichen Aufgaben und Charakteristika der Zentren zusammengefasst:

- | |
|--|
| • Multiprofessionelle und interdisziplinäre Versorgung |
| • Psychosoziale Versorgung |
| • Transitionskonzept |
| • Innovative Spezialdiagnostik |
| • Grundlagenforschung, Klinische Forschung |
| • Lotsen |
| • Register |
| • Biobanken |
| • Ausbildung, Weiterbildung und Fortbildung |
| • Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen |
| • Informationsmanagement |

In zahlreichen europäischen Ländern und auch in den USA sind in den letzten Monaten Zentren entstanden, die schon jetzt allein durch Herstellung einer Transparenz über die vorhandene Expertise zu einer Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen beigetragen haben.

Reisen werden auch in Zukunft für Patienten mit seltenen Erkrankungen notwendig sein. Sie werden jedoch besser definierte Ziele haben und müssen deshalb seltener mit Enttäuschung enden.

Herausforderungen für Zentren und Netzwerke

Bereits seit einigen Jahren haben sich Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) in der Bundesrepublik Deutschland etabliert, die jedoch zurzeit noch sehr heterogen sind und häufig nicht alle im NAMSE konsentierten Merkmale aufweisen und daher auch noch nicht alle vorgesehenen Aufgaben erfüllen können. Insbesondere gibt es nur an sehr wenigen Stellen ein standardisiertes und strukturiertes Vorgehen für Patienten mit unklaren Diagnosen. Es betrifft insbesondere auch die Möglichkeiten der innovativen Spezialdiagnostik, die nur an wenigen Orten verfügbar oder leicht zugänglich ist.

NAMSE hat geplant, in den nächsten zwei Jahren die Versorgung der Patienten durch die Zentrenbildung signifikant zu verbessern, aber für die Schaffung der Zentren gibt es noch keine adäquaten Voraussetzungen, denn die notwendigen Maßnahmen zur Implementierung und Aufrechterhaltung der Struktur- und Prozessqualität sind ohne zusätzliche Ressourcen nicht möglich. Eine angemessene Finanzierung der übergeordneten Aufgaben für Patienten mit unklaren Diagno-

sen oder Verläufen, für das Vorhalten und Pflegen von Datenbanken, Registern und Biobanken, die telemedizinische Versorgung und vieles andere mehr, ist derzeit nicht gegeben. Da die Schaffung der gewünschten Struktur- und Prozessqualität jedoch Zeit in Anspruch nehmen wird, ist deshalb ein Zeitraum von zwei Jahren derzeit nicht realistisch.

Wie oben dargestellt, kann die innovative Spezialdiagnostik seltener Erkrankungen nur dann auf höchstem Niveau und qualitätsgesichert angeboten werden, wenn Zentren gebildet werden. Da die Strukturbildung aber lange dauert und Finanzierungsfragen ungeklärt sind, gilt es zu befürchten, dass kommerzielle Interessen dazu führen, dass die Diagnostik angeboten wird und verzweifelte Patienten und Familien diese Angebote nutzen werden, obwohl deren Qualität unsicher ist und aufgrund der geringen Zahl der Patienten häufig nicht zu einem Ergebnis führen kann.

Neben den offenen Finanzierungsfragen sind es aber vor allen Dingen auch Fragen der Aufrechterhaltung von Expertise in den Zentren. Im Studium und in der Facharztausbildung ist es nicht wichtig, sich um seltene Erkrankungen zu kümmern. Und selbst in der Universitätsmedizin, die immer die erste Stelle für diese Versorgung und den Fortschritt dargestellt hat, ist wegen der knappen Ressourcen ein Trend zur Abkehr zu erkennen, da die finanzielle Vergütung nicht kostendeckend ist und die Perspektiven für junge Ärzte, die sich diesen Patienten widmen, unklar ist.

Auch die Vernetzung stellt große Herausforderungen an die Akteure, denn sie setzt eine Offenheit und ein Zurücksetzen eigener Interessen hinter die Interessen der Patien-

ten voraus, sei es in der Versorgung oder der Forschung.

Es müssen daher noch viele Anstrengungen gemacht werden, um diese Herausforderungen und Hindernisse zu bewältigen. Da jedoch die ersten Schritte getan sind und erste Erfolge sichtbar sind, besteht die berechtigte Hoffnung, dass spätestens in fünf Jahren ein Netzwerk von Zentren vergleichbar mit dem Netzwerk, das in diesem Jahr vom National Institute of Health (NIH) in den USA initiiert wurde, entstanden sein wird.



PROF. DR. MED. ANNETTE GRÜTTERS-KIESLICH

u.a. Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung, Mitglied im wissenschaftlichen Beirat der ACHSE sowie Vertreterin der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) im NAMSE



Den Weg zur Diagnose verkürzen –

Wie kann der Patientenpfad im deutschen Gesundheitswesen optimiert werden? Wie können neue diagnostische Methoden hierbei unterstützen?

von Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner



Tom hat keine Diagnose.
Er besucht eine Integrations-
kita und muss regelmäßig zu
Untersuchungen in die Klinik.

Die meisten Menschen, die sich am Referenzzentrum Frankfurt für Seltene Erkrankungen in der Sprechstunde für „Patienten ohne Diagnose“ vorstellen, haben eine jahrelange Leidensgeschichte hinter sich, in der sie von Arzt zu Arzt geschickt wurden oder gewandert sind, in der Hoffnung auf eine endlich ihre Beschwerden erklärende Diagnose genannt zu bekommen. Natürlich ist damit immer auch die Hoffnung verbunden, dann auch eine geeignete Therapie zu erhalten. Aber selbst wenn eine Therapie nicht verfügbar ist, empfinden diese Patienten es als große Entlastung, wenn sie denn endlich wissen, dass ihre Beschwerden einen „echten“ Krankheitshintergrund

haben, dass sie nicht „spinnen“ und nicht eingebildete Kranke sind.

Beispiel: 20 Jahre zur Diagnose

Eine 45-jährige Patientin kam zu uns nach einer mehr als 20 Jahre dauernden Geschichte von Luftnotanfällen, die als Asthma behandelt wurden. Ganz selbstverständlich wurde entsprechend der gestellten Diagnose immer wieder mit Cortison behandelt, auch als schon längst klar war, dass Cortison bei ihr nicht half. Inzwischen hatten immer häufigere und höher dosierte Cortisongaben – immer noch unwirksam – zu einer schweren Osteoporose (Knochenschwund) und Muskelschwäche geführt. Die Pa-

tientin war arbeitsunfähig. Für sie besonders schlimm war, dass man ihr unterstellte, sie nehme ihre Medikamente nicht, sei also eigentlich „selbst schuld“ an dem Problem.

Eigentlich ganz einfach, wenn man daran denkt: Es handelt sich doch bestimmt um ein erbliches Angio-Ödem (Hereditäres Angio-Edema, HAE), bei dem im Blut ein bestimmtes Protein fehlt. Daran hatte auch schon einmal ein Lungenfacharzt gedacht, der typische Laborbefund war aber normal gewesen, so dass man diese Seltene Erkrankung für ausgeschlossen erklärt hatte. Tatsächlich gibt es aber Patienten, bei denen die Blutspiegel normal sind, das vorhandene Protein aber nicht richtig funktioniert, so dass im Ergebnis die gleiche Störung auftritt wie bei einem zu niedrigen Blutspiegel. Die Erkrankung kann man sehr gut behandeln, aber eben nicht mit Cortison.

Man kann lange darüber spekulieren, warum im Einzelfall irgendetwas in der Diagnostik nicht richtig gelaufen ist. Verlässliche wissenschaftliche Analysen dazu gibt es nicht.

„Nicht dran gedacht“

Wenn schließlich die richtige Diagnose gefunden ist, gibt es zwei grundlegende Möglichkeiten: Der Hausarzt oder betreuende Arzt kennt das Krankheitsbild – zumindest in groben Zügen – aber er hat einfach nicht daran gedacht. Der häufigere Fall ist allerdings, dass von dieser einen von den ca. 8.000 Seltenen Erkrankungen der Arzt noch nie etwas gehört hat. Das kann man auch nicht zum Vorwurf machen, denn die Zahl an Seltenen Erkrankungen ist hoch und die

Wahrscheinlichkeit, dass man ausgerechnet mit einer bestimmten Seltenen Erkrankung als Arzt konfrontiert wird, ist gering. Es macht also auch keinen Sinn, einen Teil der Seltenen Erkrankung zu beherrschen, stets daran zu denken – das funktioniert nicht. Man muss aber schon erwarten können, dass – immer dann, wenn irgendetwas nicht so richtig passt – dann der Arzt an eine Seltene Erkrankung als Möglichkeit denkt.

„Nicht gekannt“ – Umgang mit Nicht-Wissen

Nicht-Wissen gehört zum täglichen Alltag des Arztes wie spezifisches Wissen auch. Umgang mit Wissen, Erwerb und Erhalt, Aktualisierung usw. werden vermittelt und gepflegt. Umgang mit Nicht-Wissen ist in der Medizin – auch in der Ausbildung – ein Tabu. Wenn ich weiß, dass ich nicht alles wissen kann, mache ich mir klar, dass ich ohne Scham zugeben kann, dass ich mich erst einmal „schlau machen“, nachlesen, nachfragen, recherchieren muss. Aus meiner Sicht bieten die Seltenen Erkrankungen eine Chance, beim Umgang mit ihnen, wo es so offensichtlich ist, dass man auf keinen Fall alles wissen kann, offen mit „Nicht-Wissen“ umzugehen. Und ganz nebenbei: Patienten wissen das zu schätzen. Auch Patienten wissen, dass es für sie besser ist, wenn der Arzt erst einmal nachliest, als getreu dem Motto „was ich nicht weiß, ist auch nicht wichtig“ den Patienten auf die „Psychoschiene“ zu schieben.

„Nicht gewusst“ – wo suchen

Unsere Beispielpatientin ist deshalb so typisch, weil alle Möglichkeiten, etwas falsch zu machen, auch wirklich eingetreten sind: Es waren in den Jahren Ärzte, die nicht daran gedacht haben, solche, die das

Krankheitsbild nicht kannten und solche, die die falsche Diagnose der Patientin und nicht ihrem eigenen Versagen „angelasst“ haben. Es gab aber zumindest einen Arzt, der fast alles richtig gemacht hatte: Er hatte dran gedacht, kannte sich ein bisschen mit dem Krankheitsbild aus, hatte die richtige Blutuntersuchung veranlasst und die übliche Schlussfolgerung daraus gezogen. Das war fast richtig, denn mit etwas zusätzlicher Recherche hätte er festgestellt, dass diese Blutuntersuchung das Krankheitsbild nicht mit ausreichender Sicherheit ausschließt. Aber wie findet man solche Informationen?

Keine Zeit

Damit kommen wir zu einem in der Diskussion um solche Krankheitsgeschichten immer wiederkehrenden Motiv: Nicht genug Zeit! Es ist völlig gleich, ob man versucht, bei einem Experten anzurufen – wenn man denn weiß, wen man anrufen soll – oder ob man versucht, im Internet zusätzliche und aktuelle und glaubwürdige Informationen zu finden. Das kostet Zeit, die man nicht hat – und die Beurteilung, welche Information vertrauenswürdig und nicht von Patienten-fremden Interessen gesteuert ist, liegt nicht in der Kompetenz des Arztes. Also gibt man auf, gleich von vornherein oder erst nach einigen Bemühungen, aber als niedergelassener Arzt kann man es kaum schaffen, bis zur richtigen Diagnose einer Seltenen Erkrankung durchzuhalten.

DER WEG ZUR DIAGNOSE EINER SELTENE ERKRANKUNG NEU GEDACHT

Wenn man nicht mehr weiter weiß, ist es gut, mit einem anderen Menschen zu reden. Nicht immer kommen die guten Ideen dann von dem Anderen, aber das „drüber reden“

kann helfen. Das ist der Teamgedanke. Wenn dann die, die reden und „laut denken“ auch noch bestimmte Kompetenzen mitbringen, unterschiedliche, sich ergänzende Erfahrungen und Fähigkeiten, sind die Chancen für eine Lösung schon um etliches besser. Aber – solche Teamarbeit leisten wir doch tagtäglich im stationären, im klinischen Bereich – das reicht alleine noch nicht aus für die wirklich schwierigen Konstellationen. Da brauchen wir mehr, da brauchen wir bestimmte Methoden, Verfahren, Instrumente und die erforderliche Zeit, diese einzusetzen; wir brauchen eine systematische Vorgehensweise.

Beispiel: mehrfache Untersuchung

An einem Beispiel will ich einen wichtigen weiteren Punkt illustrieren: Wir betrachten alle im Verlauf der „Odyssee“ gemachten Röntgen-Bilder, bevor wir entscheiden, dass wir eine weitere Bildgebung benötigen: ein Patient war höchst erstaunt darüber. Er hatte die gleiche Untersuchung in drei Jahre zehnmal mitgemacht, jeweils mit dem Ergebnis „Normalbefund“, aber die vorausgegangenen Untersuchungen wollte niemand sehen – wir waren die ersten, die das wollten.

Das Prinzip, erst einmal zu sehen, was alles schon gemacht ist, welche Ergebnisse vorliegen, was unter Berücksichtigung der möglichen Seltenen Erkrankungen für diesen Patienten noch zusätzlich gemacht werden muss, ist nur ein Teil einer solchen systematischen Vorgehensweise. Das ist zeitaufwändig, aber notwendig.



Was muss man ändern?

Meine Überzeugung, dass solch ein Verfahren der Abkürzung der Diagnosewege durch systematischen Zugang, nur mit einem Team zu bewältigen ist, habe ich schon zum Ausdruck gebracht. Deshalb müssen spezielle Anlaufstellen für solche Patienten „ohne Diagnose“ geschaffen werden, wo man effizient und zielorientiert den Patienten helfen kann. Solche Angebote müssen finanziert werden. Die Krankenkassen wären gut beraten, die Finanzierung selbstverständlich zu übernehmen, denn durch Abkürzung der Diagnosewege können die immensen Kosten der „Odyssee“ vermieden werden – wahrscheinlich refinanziert sich das System durch erhebliche Einsparungen an anderer Stelle.

Wer sollte sich kümmern

Wir haben festgestellt, dass wir alleine im Schnitt 8,5 Arztstunden benötigen, um die eingereichten Unterlagen unserer Patienten „ohne Diagnose“ zu analysieren und übersichtlich zu dokumentieren, damit eventuell andere Ärzte, die sich einmal mit der Krankengeschichte befassen, nicht wieder von vorne anfangen müssen. Das Zusammensuchen der Informationen und der Übertrag in eine übersichtliche Patientenakte, die dann dem Patienten wieder zur Verfügung gestellt wird, macht die folgende Arbeit wesentlich einfacher und schneller. So etwas kann man sich schwerlich in der Praxis des Hausarztes vorstellen, weshalb diese Aufgabe in den Ambulanzen für Patienten „ohne Diagnose“ in den Zentren für Seltene Erkrankungen angesiedelt werden soll.

Fach- und Referenzzentren

Im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen ist vorgesehen, dass Fach- und Re-

ferenzzentren etabliert werden. In den sogenannten Referenzzentren, Zentren mit übergeordneten Funktionen, müssen Spezialsprechstunden für Patienten „ohne Diagnose“ angeboten werden. Nicht immer wird das Ergebnis die Diagnose eine Seltene Erkrankung sein, aber die oben geschilderte Kompetenz im Umgang mit der besonderen Problematik und im Umgang mit „Nicht-Wissen“ bei Seltenen Erkrankungen lässt das als den geeigneten Standort für solche Ambulanzen erscheinen.

Die krankheitsspezifischen Fachzentren und die Referenzzentren sind als multiprofessionelle fachübergreifende Einrichtungen primär auf Teamarbeit ausgerichtet. Hier können alle Fachdisziplinen eingebunden werden, die möglicherweise zur Klärung einer Diagnose beitragen können – und zwar gleichzeitig und miteinander im Team, statt eben nacheinander und einzeln. Für den Arbeitsablauf in solch einem Zentrum gibt es konkrete Vorschläge und Modelle, die noch miteinander verglichen werden müssen, um die besten Abläufe zu definieren. Aber nur, wenn sich hier typische Abläufe etablieren lassen, kann man von einer Lernkurve und

weiteren Effizienzsteigerung ausgehen.

Enabling technologies

Welche Hilfsmittel oder „unterstützenden Technologien“ (enabling technologies) mit welcher Geschwindigkeit, Treffgenauigkeit (Sensitivität und Spezifität) und mit welchem Aufwand zum Ziel der richtigen Diagnose führen, ist noch längst nicht geklärt. In der Szene kursiert der Spruch „Mit google geht's am schnellsten!“, was nicht stimmt, aber zumindest klar macht, dass es den optimalen „Diagnose-Finder“ nicht gibt. Es handelt sich bei den unterschiedlichsten Systemen immer um Hilfswerkzeuge für den Arzt, der sich damit auskennt. Die Verwendung durch Laien oder Gelegenheitsnutzer hat eher verwirrende Effekte. Für Ärzte, die sich mit der Thematik ernsthaft befassen, sind solche Systeme aber extrem nützlich.

MASSNAHMEN

Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen sieht eine Reihe von Maßnahmen zur Verbesserung der Situation der Betroffenen vor. Ein Kernbereich



dieser Maßnahmen ist die Finanzierung und ein Qualitätssicherungsverfahren für die Zentren für Seltene Erkrankungen. Etwas schwierig erscheint im Moment die Tatsache, dass die Qualitätsanforderungen schon sehr konkret sind, die Finanzierung aber noch nicht geregelt ist.

Ohne Diagnose

Die Ansiedlung der Spezialambulanzen für Patienten „ohne Diagnose“ an den Referenzzentren macht Sinn. Nur dort sind die notwendigen Ressourcen in Form von Know-How und multiprofessionellen und interdisziplinären Fachkompetenzen vorzuhalten.

Wenn man die Referenzzentren als Dachstrukturen auffasst, die verschiedene Fachzentren vernetzen, dann gehören die Spezialambulanzen für Patienten „ohne Diagnose“ in den Bereich der Referenzzentren, denn typischerweise ist eben noch nicht klar, bei welchem Fachzentrum „nach Diagnosestellung“ der Patient später einmal angebunden werden muss. Kliniken, die, wie wir am Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, jetzt schon eine solche Spezialambulanz für Patienten „ohne Diagnose“ anbieten, haben neben einem Stammteam wechselnde Teams für unterschiedliche Leitsymptome der Patienten. Alle folgen dem Prinzip der Teambesprechung und dem „mindestens Vier-Augen-Prinzip“, wenn auch die Verfahren im Detail unterschiedlich sind.

Prozesse

Noch kann nicht festgelegt werden, welche der an den verschiedenen mittlerweile schon entstandenen „Zentren für Seltene Erkrankungen“ jetzt etablierten Arbeitsabläufe am schnellsten zum Ziel der Diagnose führen. Da alle Zentren

für Seltene Erkrankungen sich aber der Problematik bewusst sind, können durch Ergebnisvergleich untereinander entsprechend der Devise „von den Besten lernen“ die Prozesse ständig verbessert werden.

Die schon bestehenden Zentren für Seltene Erkrankungen haben sich schon seit einigen Jahren in einer Arbeitsgemeinschaft zusammengeschlossen, um Fragen, die alle Zentren für Seltene Erkrankungen betreffen, auch gemeinsam zu besprechen und zu klären. Hier werden auch Verfahren der Erfassung (Fragebogen o.ä.), der Dokumentation (Register, Biobank) und des Datenschutzes sowie nicht zuletzt auch der Finanzierung thematisiert.

Die Arbeitsgemeinschaft hat im Frühjahr 2014 festgestellt, dass es für die Festlegung auf einen typischen Patientenpfad für das Umgehen mit Patienten „ohne Diagnose“ zu früh ist; zu verschiedenartig präsentieren sich die Patienten, zu unterschiedlich sind noch die strukturellen Voraussetzungen in den unterschiedlichen Zentren für Seltene Erkrankungen. Übereinstimmung fand man aber für die Forderung nach einem strukturierten Konzept für das Vorgehen bei Patienten „ohne Diagnose“ in jedem einzelnen Zentrum.

ZUSAMMENFASSUNG UND AUSBLICK

Die Odyssee auf dem Weg zur Diagnose soll für alle Patienten „ohne Diagnose“ beendet werden, und in Zukunft soll sich kein Patient mehr auf einen solchen beschwerlichen, langen und belastenden Weg machen müssen. Wenn etwas mit der Diagnose nicht zu stimmen scheint, wenn die typische Therapie nicht anspricht oder wenn überhaupt keine Diagnose zu stellen ist, sollten Patienten ohne große Umwege in

einem Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen vorgestellt werden. Alle Referenzzentren für Seltene Erkrankungen werden in Zukunft eine solche Spezialambulanz für Patienten „ohne Diagnose“ anbieten. Im Moment gibt es einige Einrichtungen mit solch einem Angebot, eine flächendeckende Versorgung, wie im Nationalen Aktionsplan vorgesehen, wird es aber erst geben, wenn die Finanzierung der Zentren für Seltene Erkrankungen geregelt sein wird.

In den letzten wenigen Jahren ist auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen mehr gelungen und aufgebaut worden als in Jahrzehnten davor, so dass wir mit Grund optimistisch sein können, in naher Zukunft auch ein gut strukturiertes und effizient arbeitendes System an Spezialeinrichtungen für Patienten „ohne Diagnose“ verfügbar zu haben, um auf diesem Weg den Weg zur Diagnose abkürzen zu können.



PROF. DR. THOMAS O.F. WAGNER

u.a. Leiter des Frankfurter Referenzzentrums für Seltene Erkrankungen (FRZSE) und Mitglied im wissenschaftlichen Beirat der ACHSE



Transition – es gibt noch viel zu tun

von Priv.-Doz. Dr. med. Arpad von Moers

Die Fortschritte der medizinischen Versorgung, die qualifizierte Pflege und die Verbesserung der sozialen Bedingungen haben dazu geführt, dass heute 85-90% der Kinder und Jugendlichen mit schweren chronischen Erkrankungen das Erwachsenenalter erreichen. Das betrifft in besonderem Maß Menschen mit seltenen Erkrankungen, die häufig bereits in der Kindheit manifest werden. Beispielweise haben bei der Cystischen Fibrose (CF) im Jahr 1980 1,3% der Betroffenen das Erwachsenenalter erreicht, im Jahr 2007 waren es 47,6% mit weiter steigender Tendenz.

Der Übergang wird als Transition bezeichnet und ist durch den Wechsel von einem familienzentrierten, fürsorglichen Modell der Versorgung im Kindes- und Jugendalter in die selbstbestimmte, eigenverantwortliche medizinische Versorgung im Erwachsenenalter gekennzeichnet. Dieser Schritt ist daher mit besonderen Anforderungen verbunden und führt bei vielen der Betroffenen zu einer erheblichen Beeinträchtigung der medizinischen Versorgung.

Der Kinder- und Jugendgesundheitsurvey (KIGGS) vom Robert Koch Institut hat ergeben, dass 15% der Jugendlichen einen speziellen medizinischen Versorgungsbedarf haben, der auch im Erwachsenenalter sichergestellt werden muss.

Von diesen Jugendlichen und jungen Erwachsenen fallen 30-40% (zumindest zeitweise) aus der spezialisierten Versorgung. Das kann zu schwerwiegenden Komplikationen führen. Eindrucksvoll konnte das bei Jugendlichen mit einer Nierentransplantation gezeigt werden, bei denen die Abstoßungsrate in der Übergangszeit deutlich erhöht war.

Gesundheitspolitisch wurden die Transition und die Notwendigkeit einer Verbesserung des Transitionsprozesses seit Jahr(zehnt)en wiederholt thematisiert. Bis vor wenigen Jahren sind daraus keine konkreten Strukturmaßnahmen entwickelt worden. Aufgrund des Engagements einzelner Personen oder Gruppen gab und gibt es viele lokale Transitionssprechstunden und -modelle, die personenabhängig funktionieren. Meist steht keine Finanzierung zur Verfügung und das Angebot ist kein Bestandteil der Regelversorgung.

Eine gewisse Sonderstellung nehmen die Zentren für angeborene Herzfehler ein. Dort werden altersunabhängig (longitudinales Modell) Patienten versorgt. Von der Fachgesellschaft wurde eine Subspezialisierung für 'Erwachsene mit angeborenem Herzfehler' (EMAH) entwickelt. Auch einige Zentren für Menschen mit einer CF orientieren sich an diesem Modell.

Das Gutachten des Sachverständigenrates zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen 2009, die Ergebnisse des Kinder- und Jugendgesundheitsurvey (KIGGS) vom Robert Koch Institut und die Erstellung des Berliner Transitionsprogramms (BTP) haben die Entwicklung in den letzten Jahren vorangebracht. 2012 wurde die 'AG Transition' als gemeinsame Arbeitsgruppe der Deutschen Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin, der Deutschen Gesellschaft für Innere Medizin und der Deutschen Gesellschaft für Neurologie gegründet. Ziel dieser Arbeitsgruppe ist es, für Jugendliche mit einer chronischen Erkrankung einen strukturierten Transitionsprozess als festen Bestandteil im Gesundheitswesen zu verankern.

Da die Bereitschaft der Krankenkassen die Behandlungskosten in

einer Kinder- und Jugendmedizinischen Einrichtung nach Vollendung des 18. Lebensjahres zu übernehmen in den letzten Jahren stark abgenommen hat, ist zusätzlich erheblicher Druck entstanden, die Versorgung in den Strukturen der Erwachsenenmedizin sicher zu stellen. Ein entscheidender Aspekt dabei ist, dass es für die Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ), die in der Kinder- und Jugendmedizin ein fachübergreifendes ambulantes Betreuungsangebot ermöglichen, keine entsprechende Einrichtung für Erwachsene gibt. Eine Absichtserklärung dazu ist erstmals in eine Regierungserklärung aufgenommen worden. Dieses Defizit ist auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen von erheblicher Bedeutung.

Neben den strukturellen Problemen tragen auch die Schwierigkeiten der am Transitionsprozess Beteiligten dazu bei, dass sich der Übergang bislang noch häufig schwierig gestaltet. Es liegt besonders aus dem englischsprachigen, aber auch aus dem deutschsprachigen Raum umfangreiche Literatur über die Barrieren der betroffenen Jugendlichen, der Eltern, der Kinder- und Jugendärzte und der Ärzte aus dem Erwachsenenbereich vor.

Die Jugendlichen geben große Schwierigkeiten mit dem Beenden der oft jahrelangen, vertrauten Beziehung zu den kinderärztlichen Spezialisten an. Der Wechsel fällt in die häufig als kompliziert erlebte Phase der (Spät)pubertät, in der auch unabhängig von der chronischen Erkrankung viele Änderungen und eine Neuorientierung notwendig sind. Es werden Zweifel an der Kompetenz der nachbetreuenden Ärzte geäußert, die stärkere Eigenverantwortung und die unpersonliche Betreuungssituation erscheinen unattraktiv.

Für die Eltern stehen die Probleme mit dem (an sich altersgerechten) Ablösungsprozess im Vordergrund. Die langjährige Erfahrung mit den Gefährdungen und Besonderheiten der chronischen Erkrankung ihres Kindes erschweren es, Verantwortung und Kontrolle abzugeben.

Auch die Kinderärzte haben Schwierigkeiten mit dem Beenden der langjährigen Betreuung; es besteht Unsicherheit über den richtigen Zeitpunkt für den Beginn des Transitionsprozesses und Unklarheit, wer der richtige Ansprechpartner sein könnte. Es werden auch Zweifel an der Kompetenz im Erwachsenenbereich besonders bei Jugendlichen mit einer seltenen Erkrankung, Zeitmangel und fehlende Finanzierung der besonderen Aufwendungen angegeben.

Die Erwachsenenmediziner benennen als Barrieren ihre fehlende Erfahrung mit der Transition, Unklarheit über den angemessenen Zeitpunkt, Zeitmangel, fehlende Finanzierung und zum Teil unsicheres Fachwissen besonders bei seltenen Erkrankungen.

In Ergänzung der Lösung der strukturellen Probleme gilt daran zu arbeiten, diese Barrieren zu überwinden, wenn die Transition gelingen soll. Ein wesentlicher Schritt dabei ist, dass von allen Beteiligten die Einleitung und Durchführung des Transfers in die Erwachsenenmedizin als selbstverständlicher Teil der Betreuung im Jugendalter angesehen wird. Es sollte frühzeitig damit begonnen werden, dass der Jugendliche zunehmend Eigenverantwortung für seine medizinische Versorgung übernimmt (z.B. die Kenntnis von Namen des Präparats und Dosierung von Medikamenten), dass die Eltern üben, Verantwortung abzugeben und dass der Kinderarzt beginnt, die protektive,

fürsorgliche Beziehung zu lockern. Übereinstimmend werden auf die fachlichen Defizite als eine wichtige Barriere, die die Menschen mit einer seltenen Erkrankung in besonderer Weise betrifft, verwiesen. Hier sind die medizinischen Fachgesellschaften in Kooperation mit der Selbsthilfe gefordert Abhilfe zu schaffen.

Der für viele Betroffenen noch unbefriedigenden Situation wurde auch bei der Erstellung des Nationalplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen Rechnung getragen. Es wurde festgelegt, dass das Aufgabenspektrum der Fach-

Kindes- und Jugendalter oder der Nachsorge zu etablieren.

Es bleibt festzuhalten, dass in den letzten Jahren einige wichtige Schritte gemacht worden sind, um einen strukturierten Transitionsprozess auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu etablieren. Es bedarf aber anhaltender Aktivität aller Beteiligten aus der Gesundheitspolitik, den medizinischen Fachgesellschaften und der Selbsthilfe um die strukturierte Transition als festen Bestandteil der Versorgung zu realisieren.



zentren für seltene Erkrankungen, in denen die medizinische Kompetenz gebündelt werden soll, auch die Transition umfassen soll.

Das BTP ist ein Fallmanagement basiertes Strukturprogramm, das Diagnose unabhängig genutzt werden kann. Die Mitglieder der AG Transition haben sich darauf geeinigt, dass angestrebt werden soll, das BTP bundesweit anzuwenden, es als Regelleistung vergleichbar den Vorsorgeuntersuchungen im

PRIV.-DOZ. DR. MED. ARPAD VON MOERS

Chefarzt der DRK Kliniken | Westend und Mitglied im wissenschaftlichen Beirat der ACHSE



Was es bedeuten kann, mit einer Seltenen Erkrankung zu leben – Erfahrungen aus der ACHSE Beratung

von Elisabeth Watermeier, aktualisiert von Eike Jogwer-Welz

Die ACHSE Beratung für Betroffene einer Seltenen Erkrankung und ihre Angehörigen gibt es seit 2006. Sie steht bundesweit und diagnoseübergreifend für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Familien zur Verfügung. Diese wenden sich per Telefon, Mail oder Brief an die ACHSE, wenn sie individuelle Informationen und Beratung zu ihrer jeweiligen Seltenen Erkrankung benötigen. Die Beratung ist unentgeltlich; sie ist darauf ausgerichtet, Hilfe zur Selbsthilfe zu leisten und orientiert sich am Subsidiaritätsprinzip, d.h. es wird

möglichst eine Kontaktvermittlung zu bestehenden Selbsthilfeorganisationen angestrebt, die mit ihrer krankheitsspezifischen Expertise weiterhelfen können. Doch zu vielen der über 6.000 Erkrankungen gibt es (noch) keine Selbsthilfeorganisation, so dass sich die Beraterinnen sehr oft durch zusätzliche Recherchen zu einer Erkrankung oder einer Verdachtsdiagnose kundig machen müssen, um den Ratsuchenden bei ihren Fragen und Problemen die notwendige Unterstützung geben zu können.

Bei den Ratsuchenden handelt es sich überwiegend um selbst Erkrankte und um enge Familienangehörige von Betroffenen. Das Spektrum der Anfragen reicht von der Suche nach Informationen über die jeweilige Seltene Erkrankung und dem Wunsch nach Kontakten und Erfahrungsaustausch mit Gleichbetroffenen bis hin zur Bitte um Unterstützung bei der Arzt- oder Kliniksuche, auch im Rahmen der Suche nach der richtigen Diagnose. Sozialrechtliche Fragen und Probleme bezüglich Kostenübernahmen oder sozialmedizinischer Begutachtung sind ebenso Themen wie Fragen nach diagnosespezifischen Forschungsaktivitäten, klinische Studien oder neue Behandlungsoptionen. Die Beraterinnen begleiten, regen an, unterstützen die Betroffenen in ihrer Suche nach Informationen, Spezialisten, der richtigen Versorgung und bei der Bewältigung der nächsten Schritte.

Wenn sich die Ratsuchenden an die ACHSE Beratung wenden, befinden sie sich oft in einer Lebenssituation, die von einschneidenden Veränderungen geprägt ist und in der sie besonders verzweifelt und hilflos sind und die Verantwortung gerne an die Beraterin abgeben möchten. In solch einer Situation ist es wichtig, die Betroffenen zunächst aufzufangen, ihnen zuzuhören, ihre Sorgen und Nöte zu erfassen, um dann entsprechend der Selbsthilfe-Grundhaltung wieder die Eigenverantwortlichkeit anzuregen und zu stärken – ihnen Hilfe zur Selbsthilfe zu bieten.

Die nachfolgend skizzierten Schwierigkeiten und Probleme sind – wenn auch nicht für jeden Betroffenen gleichermaßen – dennoch diagnoseübergreifend häufig mit einer Seltenen Erkrankung verbunden.

Julia hat NBIA, eine seltene neurodegenerative Erkrankung.



Das Leben ohne oder bis zur Diagnose

Bis eine Seltene Erkrankung sicher als solche erkannt wird, können oftmals Jahre vergehen. Zunehmend wenden sich auch Ratsuchende an die ACHSE, weil sie nur eine Verdachts- oder unklare Diagnose haben oder jahrelang mit Beschwerden unbekannter Herkunft, also ohne genaue Diagnose leben. Was aber heißt das eigentlich für Betroffene? Es bedeutet eine lange Zeit der Ungewissheit, in der unklare oder Fehldiagnosen gestellt werden, in der keine oder aber falsche Behandlungen erfolgen, in der die Erkrankung fortschreitet, ohne dass Betroffene auf Hilfe hoffen könnten. Es kann auch einen frühzeitigen Tod bedeuten, ohne dass die ursächliche Erkrankung erkannt worden ist.

Für Eltern eines betroffenen Kindes kann diese Zeit mit Klinikaufenthalten und, oftmals aufgrund der Entfernung zum Wohnort, mit der Trennung der Familie und ggf. unzureichender Betreuung von Geschwisterkindern verbunden sein. Zwischen den Untersuchungen gibt es immer wieder Zeiten, in denen sie Ergebnisse abwarten und viel Geduld aufbringen müssen, emotional belastet durch das Schwanken zwischen Hoffen und Bangen: Vielleicht – so die Hoffnung – eröffnen sich mit der Diagnose neue Therapiemöglichkeiten oder – so die Befürchtung – es stellt sich heraus, dass man nicht mehr tun kann, dass sich der Zustand ihres Kindes weiter verschlechtern und es frühzeitig versterben wird. Dabei quält sie die Sorge, dass die unbekannte Erkrankung vielleicht auch noch bei Geschwisterkindern auftreten oder an nachfolgende Generationen weitergegeben werden könnte. Ihre eigene Familienplanung und manchmal auch die von anderen Angehörigen,

beispielsweise der Geschwister der Eltern, sind davon betroffen. Mit einer Diagnose verbinden Eltern die Vorstellung, dass sich möglicherweise noch bessere Therapie- und Fördermöglichkeiten eröffnen könnten, und sie leiden unter der Angst, ohne eine Diagnose nicht alles für ihr Kind tun zu können, was andernfalls möglich wäre. Wenn das Kind verstirbt, ohne dass eine Diagnose gestellt werden konnte, bestehen bei manchen Eltern viele dieser Ängste und Befürchtungen weiterhin fort.

Treten Symptome der Seltene Erkrankung erst im Erwachsenenalter auf, wird die Diagnosesuche häufig zu einer Odyssee von Arzt zu Arzt und von Klinik zu Klinik. Es ist meistens nur eine Frage der Zeit, bis der erste Arzt den Verdacht einer ursächlich psychischen oder psychosomatischen Erkrankung äußert, eine somatoforme oder eine Anpassungsstörung diagnostiziert oder zu verstehen gibt, das er den Betroffenen für einen Hypochonder hält. Die Abgrenzung eines originär psychischen Geschehens von psychosomatischen Begleiterscheinungen, wie sie bei über lange Zeit ungeklärten chronischen Erkrankungen auftreten können, ist schwierig. Insbesondere da psychosomatische Beschwerden oft mit unspezifischen Schmerzen und funktionellen Beschwerden des Herz- und Kreislaufsystems, des Magen-Darmbereichs, des Skelet- und Muskelsystems einhergehen, also organübergreifend auftreten. In der Beratung ist es wichtig die Patienten hinsichtlich ihrer Befürchtung gegenüber Psycho-Stigmatisierung aufzufangen, dabei aber auch auf die Notwendigkeit einer Abklärung in alle Richtungen hinzuwirken. Individuell muss auch die weitere Konsultation von Ärzten betrachtet werden. Oft stehen Betroffene vor der schwierigen

Entscheidung, ob sie die bisherigen diagnostischen Bemühungen offen legen – und damit vielleicht riskieren, dass der neue Arzt sich ihnen nicht mehr unvoreingenommen zuwendet, sondern sich dem Urteil seiner Kollegen anschließt – oder ob sie Voruntersuchungen unerwähnt lassen – und die gleichen diagnostischen Maßnahmen zur Anwendung gelangen, die schon bislang keine Befunde erbracht haben. Eine Wahl zwischen zwei schlechten Alternativen.

Auch bei Erwachsenen mit ursächlich ungeklärtem fortschreitenden Krankheitsverlauf geht wertvolle Zeit verloren, in der sie keine oder die falsche Behandlung erhalten. Dass auch sie einem Wechsel zwischen Hoffnung und Resignation ausgesetzt sind, zeigt sich insbesondere nach Medienberichten, in denen Betroffene den langen Weg bis zur Diagnose ihrer Seltene Erkrankung und manchmal die anschließende erfolgreiche Behandlung schildern. Veröffentlichungen dieser Art lassen regelmäßig die Zahl derer ansteigen, die keine, eine unklare oder nur eine Verdachtsdiagnose haben und die sich in der Hoffnung auf Hilfe an ACHSE wenden. Weil sie Parallelen zwischen ihrem eigenen und dem im Bericht geschilderten Krankheitsverlauf sehen, keimt bei ihnen neue Hoffnung auf, nun vielleicht doch noch eine Diagnose und mit ihr möglicherweise eine gezielte Behandlung erhalten zu können. Zu diesem Personenkreis gehören beispielsweise Ratsuchende, die schon jahrzehntelang mit einer ursächlich nicht geklärten Muskelerkrankung oder einer Bewegungsstörung unbekannter Genese leben, und die sich unterschiedlich gut oder schlecht mit diesem Status arrangiert haben.



Wenn sich dann herausstellt, wie groß das Spektrum möglicher Ursachen ihrer Symptome ist, und wie gering demgegenüber die gegenwärtig tatsächlich verfügbaren Optionen einer erneuten individuellen Diagnosesuche, dann weicht die anfängliche Zuversicht schnell einer erneuten Enttäuschung.

So lange es keine oder nur eine unklare Diagnose gibt, sind Schwierigkeiten bei der Beantragung von Kostenübernahmen für Therapieversuche ebenso vorprogrammiert wie in sozialmedizinischen Begutachtungsverfahren zur Feststellung der Schwerbehinderung oder Pflegebedürftigkeit oder im Rahmen eines Rentenantrags wegen Erwerbsunfähigkeit. Probleme am Arbeitsplatz, eventuell häufigere Arbeitsunfähigkeit ohne klare Aussage zur weiteren Prognose, Unverständnis und Verärgerung bei Kollegen können zum Verlust des Arbeitsplatzes führen, manchmal noch begleitet von Mobbing, dem sich Betroffene ausgesetzt sehen.

Auch im privaten sozialen Umfeld treten oftmals Probleme auf wie Unverständnis, Hilflosigkeit und Überforderung seitens Angehöriger und Freunde, die sich ratlos zurückziehen, das soziale Netz zerreißen lassen und zu weitgehender Isolation des Betroffenen führen können. In dieser Situation ist es im Beratungsprozess wichtig, einen kommunikativen Rahmen zu gestalten, damit trotz Verzweiflung der Austausch von Ideen stattfinden kann, die Betroffenen Perspektiven entwickeln und daraus Kraft und Hoffnung schöpfen.

Das Leben mit der Diagnose

Insbesondere Betroffene, bei denen es lange gedauert hat, bis die Ursache ihrer Beschwerden gefunden wurde, erleben den Umstand, endlich eine Diagnose zu haben, zunächst als befreiend. Das gilt gleichermaßen für Eltern eines betroffenen Kindes wie für erwachsene Betroffene. Mit Kenntnis der Diagnose stellen sich jedoch bei vielen Seltenen Erkrankungen bald neue Probleme ein: Es gibt keine oder nur wenige und für Laien schwer verständliche, häufig nur englischsprachige Informationen über die Seltene Erkrankung, und auch die Suche nach einem in der Behandlung der Seltenen Erkrankung erfahrenen Arzt gestaltet sich als ausgesprochen schwierig. Oftmals müssen Betroffene feststellen, dass es niemanden in Wohnortnähe gibt und weite Wege in Kauf nehmen, um sich von einem Experten für ihre Erkrankung behandeln lassen zu können. Diese Situation kann mit erneuten Problemen bei Kostenübernahmen verbunden sein, bringt oftmals zusätzliche finanzielle Belastungen mit sich wie z.B. Fahrkosten und erfordert einen erhöhten Zeitaufwand. Mit zunehmendem Kenntniserwerb über ihre Seltene Erkrankung müssen Betroffene bald erfahren, dass ihre Erkrankung nur wenig erforscht ist, dass nur die Symptome, nicht aber die eigentliche Ursache, unbekannt, behandelt werden können. Eine Heilung ist in der Regel nicht möglich, den Krankheitsverlauf verzögern oder gar anhalten zu können, stellt ebenso einen Erfolg dar, wie die Linderung von Schmerzen..

Eine Seltene Erkrankung zu haben ist oftmals mit einem Kampf um die Kostenübernahme für medikamentöse oder anderweitige Therapien verbunden. Krankenkassen lehnen eine Kostenübernahme mit der Begründung ab, dass ausreichen-

de wissenschaftliche Nachweise über die Wirksamkeit der Behandlung fehlen und/oder die beantragte Maßnahme nicht im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung enthalten ist. Auch geplante Therapieversuche mit einem für eine andere Erkrankung zugelassenen Medikament, der sogenannte off-label-use, ist oftmals schwer durchzusetzen. Auch wenn es in größerer Entfernung einen Experten für die Behandlung der Seltenen Erkrankung gibt, bleiben Betroffene doch auch weiterhin auf eine wohnortnahe medizinische Versorgung angewiesen, die sich oftmals als unzureichend erweist. Dies gilt insbesondere bei Erkrankungen, bei denen mehrere Organe betroffen sind und die eine interdisziplinäre, von Ärzten verschiedener Fachrichtungen vorgenommene Behandlung erfordern. Häufig berichten Betroffene, dass sie keine oder nur eine eingeschränkt bedarfsgerechte Versorgung erhalten und eine interdisziplinäre Abstimmung zwischen den beteiligten Fachärzten nicht stattfindet. Sie wünschen sich eine patientenorientierte Behandlung „aus einer Hand“ und suchen vergeblich nach einem solchen Arzt.

Patienten mit krankheitsbedingt aufwändigerem Betreuungsbedarf, die auf regelmäßige Therapien oder teure Medikamente angewiesen sind, berichten auch häufiger von Schwierigkeiten, eine ärztliche Verordnung der benötigten Leistungen zu erhalten. Sie sehen sich mit den Sorgen des Arztes um sein Budget konfrontiert, hören von seinem Risiko möglicher Regressforderungen, werden gebeten, sich wegen einer erneuten Verordnung an einen anderen Arzt zu wenden oder müssen lange auf einen Termin warten. Erfahrungen dieser Art vermitteln ihnen das Gefühl, schwierige oder gar lästige Patienten zu sein und manche fragen sich, ob ihnen der Arzt damit un-

ausgesprochen einen Praxiswechsel nahelegen möchte.

Ein häufigeres Problem stellt auch der Übergang von der pädiatrischen Versorgung zur Erwachsenenmedizin dar: Während Kinder und Jugendliche beispielsweise in einem sozialpädiatrischen Zentrum relativ gut medizinisch versorgt werden, fehlen entsprechende Angebote für Erwachsene. Mit Erreichen der Volljährigkeit sehen sie und ihre Familien sich mit der Situation konfrontiert, die benötigte medizinische und therapeutische Behandlung vollkommen neu organisieren und dafür entsprechende Ärzte oder Kliniken finden zu müssen.

Die in den letzten Jahren gegründeten „Zentren für Seltene Erkrankungen“ in Deutschland setzen an diesen Mängeln an und wollen sich für bedarfsgerechte, interdisziplinäre Versorgung aus einer Hand einsetzen. In 2013 wurde in Deutschland der erste Nationalplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen entwickelt, der 52 Empfehlungsmaßnahmen beinhaltet. Kernstück des Nationalplans stellt das Zentren-Modell für Menschen mit Seltene Erkrankungen dar, das drei unterschiedliche Typen an Zentren unterscheidet. Bis das Modell, wie im Nationalplan beschrieben, in den Versorgungsalltag Eingang findet, sind noch einige Fragen zu klären und Probleme zu lösen. Betroffene können jedoch

hoffen, dass sich sowohl der Zugang zur Versorgung, der Übergang von der pädiatrischen zur Erwachsenenmedizin, als auch die Versorgung für sie – wenn auch oft im Schnecken-tempo – verbessern. Eltern von Kindern mit Seltene Erkrankungen benennen es so: „Unseren Kindern läuft die Zeit weg.“

Seltene Erkrankungen können in nahezu allen Lebensbereichen zu negativen sozialen Auswirkungen und erheblichen Einschränkungen führen: Von der vorschulischen Betreuung und Förderung über den Schulbesuch, die Berufswahl und Berufsausbildung bis hin zur Arbeitsplatzsuche und Erwerbstätigkeit; sie wirken auf die Möglichkeiten der Freizeitgestaltung und das soziale Umfeld, können den Aufbau und Erhalt von Freundschaften, die Partnerwahl und Familienplanung beeinflussen; die bedeuten erheblich eingeschränkte Möglichkeiten im Versicherungsschutz, unzureichende medizinische Versorgung und zusätzliche finanzielle Belastungen durch Maßnahmen, die sich als hilfreich erweisen, für die es aber keinen Kostenträger gibt.

Nationale Aktivitäten wie die Entwicklung des Nationalplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen und die Entstehung der zahlreichen spezifischen klinischen Zentren haben zu einer stärkeren Medienpräsenz dieser Erkrankungen geführt. Diese Entwicklungen erwecken immer wieder bei Betroffenen und bei Angehörigen den hoffnungsvollen Eindruck, dass es dann möglicherweise auch neue Forschungserkenntnisse, bessere Behandlungsmöglichkeiten oder ein wirksa-

mes Medikament für ihre jeweilige Seltene Erkrankung geben oder das solche in Kürze geben könnte. Müssen sie dann feststellen, dass keine oder nur sehr begrenzte Forschung stattfindet oder dass sie sich in einem Anfangsstadium befindet, das keine Aussagen darüber zulässt, wann mit versorgungsrelevanten Ergebnissen zu rechnen ist, können sich aus dieser erneuten Enttäuschung leicht Verzweiflung, Resignation oder Verbitterung entwickeln. Es kann sich die Erkenntnis einstellen, dass nach möglicherweise jahrelanger Diagnosesuche mit dem Befund die Symptome und Beschwerden zwar einen Namen erhalten, sich die Probleme dadurch aber nicht verringert, sondern nur verändert haben, ohne eine Aussicht auf spürbare Verbesserung. Dennoch sagen Betroffene oft einhellig, wie wichtig es für sie ist oder war, einen Namen für ihre Erkrankung zu erhalten.

Es wird deutlich, dass das Leben mit einer Seltene Erkrankung für Betroffene und Angehörige hinsichtlich ihrer Fähigkeiten zur Krankheitsbewältigung eine enorme Herausforderung darstellt. Angesichts der beschriebenen Defizite erleben dabei viele Betroffene die Angebote der Selbsthilfe in mehrfacher Hinsicht als unverzichtbar: Der Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen und der Einsatz für gemeinsame Belange bedeuten gegenseitige Unterstützung beim Umgang mit der Seltene Erkrankung, und können dabei helfen, Isolation zu vermeiden oder zu überwinden. Und neben der individuellen Stärkung, die man sich gegenseitig gibt, kann man sich gemeinsam für eine Verbesserung der Versorgungs- und Lebenssituation für sich und andere einsetzen.



Niklas ist 6 Jahre alt und hat das CHARGE Syndrom.



Selbsthilfe hilft!

Denken Sie an die Selbsthilfe, wenn Sie ungelöste Fragen haben? Die Selbsthilfe leistet wichtige Hilfestellung für Betroffene und ihre Familien, aber auch für Ärzte, Pflegekräfte und Therapeuten sowie für die Forschung – oft hilft sie sogar da, wo es keine andere Hilfe gibt.

Aus den Erfahrungen der ACHSE kann die Selbsthilfe in folgenden Situationen einen Beitrag leisten:

Auffangbecken für Ängste und Sorgen

Sie haben gerade erfahren, dass Sie eine bestimmte Erkrankung haben? Oder gar Ihr Kind? Gleichbetroffene können Ihnen berichten, was Sie erwartet und Ihnen Ängste nehmen. Denn die eigene Fantasie, geboren aus der Ungewissheit, ist nicht selten dramatischer als die Realität. Mit guten Informationen und Kontakt zu Menschen, die ihr Leben mit dieser Erkrankung meistern, lassen sich Ängste und Sorgen besser bewältigen. Die Selbsthilfe hilft Ihnen, Ihren eigenen Weg mit der Erkrankung zu finden, und wenn Sie mö-

gen, diesen Weg auch gemeinsam zu gehen. Was ist zu tun, wenn ich älter werde? Was braucht mein Kind in der Schule? Soll ich das neue Medikament nehmen? Gibt es andere Behandlungsmöglichkeiten? Alles Fragen, über die Sie sich mit der Selbsthilfe austauschen können.

➔ **Selbsthilfe hilft in allen Lebensphasen und -situationen.**

Eine Quelle der Information

Über Seltene Erkrankungen ist oft nur wenig bekannt. Qualitätsgesicherte Informationen sind schwer zu finden. Selbsthilfe entsteht oft, um genau diesem Mangel entgegenzuwirken. Die Organisation sammelt vorhandenes Wissen über die Erkrankung, tauscht sich mit den wenigen Experten aus und gleicht dies mit den eigenen Erfahrungen der Gemeinschaft ab.

➔ **Die Selbsthilfe stellt sicher, dass so viel wie möglich über Ihre Erkrankung bekannt und zugänglich ist.**

Ein hilfreiches Netz

Gute Selbsthilfe ist Netzwerkarbeit. Selbsthilfeorganisationen haben oft einen wissenschaftlichen Beirat, sie pflegen Kontakte zu Ärzten, Therapeuten und Wissenschaftlern mit Expertise zu verschiedenen Aspekten der Erkrankung, mit der Sie sich gerade beschäftigen. Sie stehen in Kontakt zu deren Dachorganisationen und vernetzen sich mit lokalen, nationalen und internationalen Entscheidungsträgern im Gesundheitswesen. Dazu haben sie natürlich Verbindung zu der großen Gemeinschaft der Betroffenen. Brauchen Sie Ideen oder eine wissenschaftliche Einschätzung für Ihr Projekt? Sollten sich Betroffene an einer Studie oder Befragung beteiligen?

➔ **Die Selbsthilfe kann Ihnen gute Kontakte vermitteln und hilfreiche Anregungen geben!**

Zum „Tag der Seltenen Erkrankungen“ macht die Selbsthilfe auf Seltene Erkrankungen aufmerksam, hier bei einem ACHSE-Workshop in Berlin. Die „Raising-Hands“ – entstanden aus einer Initiative von EURORDIS – sind mittlerweile das weltweite Zeichen für die Solidarität mit Menschen mit Seltene Erkrankungen.



Eine Stütze der Forschung

Forschung hilft heilen, deshalb engagiert sich die „Selbsthilfe der Seltenen“ stark für mehr und bessere Forschung. Damit Fortschritte erreicht werden, organisiert die Selbsthilfe Konferenzen mit Forschern, unterstützt bei der Umsetzung von Studien, initiiert manchmal gar welche, fördert Forschungsprojekte und engagiert sich für eine Verbesserung der Evidenz und Dokumentation.

- ➔ Ihre Selbsthilfeorganisation kennt sich aus und kann oft mit Informationen zu Forschungsprojekten, deren Umsetzung oder Kontakten zu Experten und/oder den Betroffenen helfen.

Ein Sprachrohr in die Gemeinschaft

Problembewusstsein von Ärzten, Pflegekräften, Kostenträgern sowie von Lehrern, Erziehern oder auch den Nachbarn, verbessert die Lebensqualität und die Versorgung der Betroffenen. Eine gute Öffentlichkeitsarbeit, um für die Bedürfnisse der Betroffenen zu sensibilisieren, ist deshalb eine Kernkompetenz der Selbsthilfe. Die Selbsthilfe wendet sich sowohl an die Fachöffentlichkeit als auch an die Allgemeinheit. Ihr Projekt, Ihr Versorgungsmodell, Ihr Informationsangebot, Ihre Forschung hilft den Betroffenen einer Seltenen Erkrankung? Sie brauchen die Mitwirkung der Betroffenen?

- ➔ Die Selbsthilfe hilft Ihnen dort Aufmerksamkeit zu erlangen, wo Sie gehört werden wollen, um Verbesserungen zu erreichen.

Ein Partner für Verbesserungen

Eine Gesundheitsreform jagt die andere, trotzdem hakt es an vielen Ecken und Enden. Was funktioniert und was nicht, wissen die Betroffenen am besten. Umsetzungsschwierigkeiten bei der Anwendung der Regelungen, aber auch Regelungslücken und Unklarheiten bei der Erstattung: die Betroffenen wissen ganz konkret, wo es Schwierigkeiten gibt und haben oft gute Vorschläge, wie die Probleme behoben werden könnten. Durch die Beteiligung der Patienten im Gemeinsamen Bundesausschuss ist der Austausch mit den Betroffenen bereits selbstverständlicher geworden. Dennoch lassen viele Institutionen und Entscheidungsträger, die nicht zum Austausch verpflichtet sind, die Chance, die die Beteiligung der Selbsthilfe bietet, ungenutzt.

- ➔ Die Selbsthilfe bietet Ihnen eine Fülle an Informationen und Ideen und ist ein starker Partner bei der Umsetzung!

Helfen Sie der Selbsthilfe helfen!

Auch die Arbeit der Selbsthilfe kostet Geld. Selbst wenn die Beratung, das Erstellen von Informationen, die Organisation von Veranstaltungen in ehrenamtlicher Arbeit erfolgen, fallen Kosten, wie z.B. Kommunikations-, Reise- und Tagungskosten an. Außerdem braucht Selbsthilfe regelmäßig auch hauptamtliche Unterstützung, um die vielen Aufgaben zu bewältigen. Bevor Sie eine Kooperation mit der Selbsthilfe in Ihrem Projekt einplanen, sollten Sie sich unbedingt vorher mit der Organisation über ihre Möglichkeiten und Bedarfe austauschen. Das heißt ganz konkret, dass die Reise-,

Tagungs- und Personalkosten der Selbsthilfeorganisation in Ihrem Projekt berücksichtigt und bei Bedarf auch vorher beantragt werden, damit diese bei Umsetzung Ihres Projektes der Selbsthilfe auch erstattet werden können! Selbsthilfeorganisationen erhalten nur beschränkte und meistens zweckgebundene Fördermittel. Außerdem ist es schwer, Mittel von privaten Spendern oder Sponsoren zu bekommen.

- ➔ Helfen Sie der Selbsthilfe helfen, berücksichtigen Sie ihre Kosten in Ihrem Projekt oder spenden Sie für die Unterstützung, die Sie erfahren haben!

Die ACHSE hilft Ihnen gerne, den richtigen Gesprächspartner zu finden.

Bitte wenden Sie sich an uns:
030 33007080 oder
info@achse-online.de.



MIRJAM MANN
Geschäftsführerin ACHSE





Titelfoto der ACHSE-Wanderausstellung „WAISEN DER MEDIZIN“: Josephine hat das Williams-Beuren Syndrom. Sie ist sprachgewandt, kontaktfreudig und einfühlsam, doch oft lebt sie in ihrer ganz eigenen Welt.

Daten zu Seltenen Erkrankungen

Seltene Erkrankungen sind nicht selten, soviel ist sicher. Informationen zu Seltenen sind allerdings rar. Nicht nur zu den einzelnen, vielfältigen und komplexen Erkrankungen, es gibt auch wenig Daten und Fakten zu den Seltenen Erkrankungen insgesamt. Zum Beispiel zu Diagnosewegen, Patientenfaden, Lebensbedingungen,

Versorgungsalltag etc. ist zu wenig bekannt. Auch wissen wir zu wenig im Bereich der Epidemiologie. So wird geschätzt, dass etwa 80 % der Seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind. Es wird vermutet, dass ein sehr hoher Anteil, etwa 70 % der Erkrankungen, Kinder betrifft. Schätzungen zufolge gibt es 4 Millionen Betroffene in Deutsch-

land. In diesem Bereich werden jedoch bessere, weiterführende wissenschaftliche Belege gebraucht.

Folgende Daten zu Seltenen Erkrankungen sind unter den vielen Aktiven im Bereich der Seltenen Erkrankungen allgemein akzeptiert:

Daten	Quelle
Eine Erkrankung ist selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Personen in der Europäischen Gemeinschaft von der Erkrankung betroffen sind.	Definition aus der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999.
Heute gibt es schätzungsweise 5.000 bis 8.000 verschiedene Seltene Erkrankungen, an denen 6 bis 8 % der Bevölkerung im Laufe des Lebens erkranken.	Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02).
Trotz der geringen Prävalenz, die jede der Seltenen Erkrankungen für sich genommen aufweist, sind in der Europäischen Union insgesamt 27 bis 36 Millionen Menschen von einer Seltenen Erkrankung betroffen.	Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02).
Von den Tausenden bekannten Seltenen Erkrankungen werden in der Internationalen Klassifikation der Krankheiten ICD-10 etwa 500 berücksichtigt, nur etwa 240 mit einer eigenen Kodierung.	Robinson: Classification and coding of rare diseases: overview of where we stand, rationale, why it matters and what it can change. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2012 7 (Suppl 2): A10.
In den Vereinigten Staaten wird eine Erkrankung als eine "rare disease" betrachtet, wenn weniger als 200.000 Amerikaner an der Erkrankung leiden. Dies entspricht in etwa einer Prävalenz von 1:1.500. Nach dieser Definition leben etwa 25 bis 30 Millionen Amerikaner mit einer von etwa 6.000 bis 7.000 „rare diseases“.	NIH, Office of Rare Diseases, The Genetic and Rare Disease Information Center: http://report.nih.gov Canadian Institute of Health Research: www.cihr-irsc.gc.ca
Seit 2000 sind 85 Arzneimittel als „Orphan Drugs“ nach der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 zugelassen worden.	EUCERD 2014 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe



ACHSE e. V. – Den Seltenen eine Stimme geben

In Deutschland leben schätzungsweise 4 Millionen Kinder und Erwachsene, die von einer der über 6.000 verschiedenen Krankheiten betroffen sind, die laut EU-Definition zu den Seltenen zählen. Die Betroffenen haben trotz der unterschiedlichen Krankheitsbilder mit gleichen Problemen zu kämpfen:

- wenig Informationen
- wenig Experten
- lange Wege bis zur Diagnose
- kaum Medikamente und andere Therapien
- zu wenig Forschung

Um diesem Mangel entgegenzuwirken, hat sich 2004 die ACHSE gegründet.

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, kurz ACHSE, ist ein Netzwerk von über 100 Selbsthilfeorganisationen. Ihr liegt die Idee zugrunde, dass sich die Betroffenen gegenseitig stärken – auch krankheitsübergreifend – ihre Expertise austauschen und mit gebündelter Kraft und Stimme gemeinsam für eine Verbesserung der Lebens- und Versorgungssituation eintreten.

Die ACHSE tritt für „die Seltenen“ als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler auf. Sie sensibilisiert für die Belange von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre spezifischen Probleme. Sie gibt „den Seltenen“ eine gemeinsame

Stimme und vertritt ihre Interessen gegenüber Politik und Gesundheitswesen – auch auf europäischer Ebene.

Die ACHSE stärkt ihre Mitglieder durch Beratung, Schulungen und gemeinsame Öffentlichkeitsarbeit. Sie bietet eine Betroffenen- und Angehörigenberatung, unterstützt Ärzte im Umgang mit Seltenen Erkrankungen und vernetzt sie untereinander.



Um gemeinsam „mit einer Stimme für die Seltenen“ sprechen zu können, treffen sich die ACHSE-Mitglieder einmal jährlich auf der Mitgliederversammlung, hier im November 2013 in Bonn.

ACHSE – VON 2004 BIS HEUTE

Die ACHSE e.V. ist aus der Arbeitsgruppe „Seltene Erkrankungen“ innerhalb der BAG SELBSTHILFE e.V. hervorgegangen und wurde 2004 gegründet. Im Gründungsjahr gehörten ihr 17 Selbsthilfeorganisationen an, inzwischen hat sie weit über 100 Mitgliedsorganisationen. Der kleinste Mitgliedsverein zählt 16 Personen, der größte über 7.500.

Im März 2005 hat Eva Luise Köhler, die Ehefrau des Bundespräsidenten a.D. Prof. Dr. Horst Köhler, die Schirmherrschaft übernommen, die sie bis heute innehat.

Die ACHSE ist Mitglied der BAG SELBSTHILFE und als Nationale Allianz Mitglied der Europäischen Organisation für seltene Krankheiten EURORDIS sowie dessen Council of National Alliances.

Die ACHSE wurde bereits mit mehreren Preisen ausgezeichnet, darunter mit dem Oskar Kuhn Ehrenpreis 2009, durch die TRIBUTE TO BAMBI Stiftung 2010 und in 2014 mit dem EURORDIS Patientorganisation Award 2014.

WAS MACHT DIE ACHSE?

Die ACHSE berät Betroffene, ihre Angehörigen und Ärzte und infor-

miert auf ihrer Website rund um die Seltene Erkrankungen. Sie führt Veranstaltungen durch, um Politik, Wissenschaft und Forschung auf die Interessen der Betroffenen aufmerksam zu machen und sich für die Verbesserung ihrer Versorgungs- und Lebenssituation einzusetzen.

Die ACHSE bildet Patientenorganisationen fort, stärkt ihre Arbeit und bringt das große Know-how der Betroffenen und der Selbsthilfe in das Gesundheitswesen ein. Sie beteiligt sich an vielen verschiedenen Projekten, wie zur Verbesserung von Informationen, zur Verkürzung des Diagnoseweges und zur Stärkung von Forschung.



DIE ACHSE ALS SCHAUBILD



Die ACHSE ist ein eingetragener Verein. Der Vorstand der ACHSE wird von der Mitgliederversammlung gewählt. Er arbeitet ehrenamtlich und lenkt die Geschicke des Vereins. Die Mitgliederversammlung kommt einmal im Jahr zusammen. Stimmberechtigt sind alle ordentlichen Mitglieder, das sind bundesweit tätige Selbsthilfevereine für Seltene Erkrankungen. Daneben gibt es außerordentliche Mitglieder, z.B. Fachverbände und Stiftungen, die sich für Menschen mit Seltene Erkrankungen einsetzen.

Sie haben kein Stimmrecht, können sich aber an der Verwirklichung der Vereinsziele beteiligen. Zwei fachliche Berater sowie der Wissenschaftliche Beirat stehen dem Vorstand mit ihrer Expertise zur Seite. Die ACHSE-Schirmherrin macht auf die Sorgen und Nöte der Betroffenen sowie auf die Arbeit der ACHSE in der breiten Öffentlichkeit aufmerksam. Die ACHSE-Freunde unterstützen die Arbeit der ACHSE durch Vernetzung und ehrenamtliches Engagement, beispielsweise bei Veranstaltungen.

Förderer und Unterstützer ermöglichen der ACHSE die tägliche Arbeit für Menschen mit Seltene Erkrankungen sowie die Umsetzung von Projekten; ebenso wie es die ACHSE-Fördermitglieder durch ihre regelmäßigen Spenden tun. Die ACHSE-Stiftung wurde gegründet, um die Arbeit des ACHSE e.V. finanziell zu unterstützen.

ACHSE finanziert sich durch Spenden, projektbezogene Fördermittel, Sponsoring und Mitgliedsbeiträge.

AUSGEWÄHLTE TÄTIGKEITSBEREICHE UND PROJEKTE

• Betroffenen- und Angehörigenberatung der ACHSE

Die Diagnose, von einer Seltenen Erkrankung betroffen zu sein, verunsichert viele Menschen und stellt sie vor große Herausforderungen. Gerade Eltern betroffener Kinder benötigen nach der Diagnose oft große Unterstützung, denn die meisten Krankheiten genetischen Ursprungs sind unheilbar. Die gesamte Familie muss sich mit dieser Situation zurechtfinden. In dieser Lage ist die ACHSE eine wichtige, erste Anlaufstelle.

Die Betroffenen- und Angehörigenberatung der ACHSE ist die einzige zentrale Anlaufstelle dieser Art in Deutschland. Zwei Beraterinnen stehen den Ratsuchenden per Telefon, Brief und E-Mail zur Seite. Sie unterstützen die Ratsuchenden bei der Suche

nach krankheitsspezifischen Informationen, vermitteln Kontakte zu Selbsthilfeorganisationen, in denen sie sich mit Gleichbetroffenen austauschen können. Sie sind bei der Vorbereitung von Arztbesuchen behilflich oder geben Anregungen zum weiteren Vorgehen. Auch sozialrechtliche Fragestellungen, wie z.B. Probleme bei der Kostenübernahme von Therapien und Hilfsmitteln durch die Krankenkasse, spielen immer wieder eine große Rolle.

Viele Anfragen werden von Patienten gestellt, bei denen die Diagnose einer Seltenen Erkrankung bereits feststeht. Allerdings wächst die Anzahl der Anfragen von Betroffenen, bei denen die Diagnose noch unklar ist. Auch hier versucht die ACHSE den Ratsuchenden zur Seite zu stehen und sie auf ihrem Weg zur Diagnose zu unterstützen.

• ACHSE-Lotse an der Charité

Bei mehr als 6.000 Seltenen Erkrankungen sind die Diagnosestellung und der Umgang mit jeder einzelnen Erkrankung für Mediziner und Therapeuten eine besondere Herausforderung. Es dauert oft Jahre bis Betroffene eine sichere Diagnose erhalten. Dies liegt daran, dass Ärzte nicht mit Seltenen Erkrankungen vertraut sind und nicht wissen, ob es medizinische Experten zu ihrem Anliegen gibt und wo sie diese finden.

In der Person des „ACHSE-Lotsen“ bietet die ACHSE seit 2008 eine Anlaufstelle, an die sich Ärzte und Therapeuten wenden können, die auf der Suche nach einer Diagnose sind oder bei anderweitigen Fragen zu Seltenen Erkrankungen Unterstützung benötigen. Die Suche nach medizinischen Experten, aktuellen Forschungsprojekten und neuen Forschungsergebnissen sowie die Vermittlung zur krankheitsspezifischen Selbsthilfe stehen hier im Vordergrund. Auch Forscher nehmen immer häufiger Kontakt zum Lotsen auf, um auf spezifische Forschungsprojekte hinzuweisen und Kontakt zu Patienten herzustellen.

Dem Lotsen ist es so möglich, Anliegen der Betroffenen in die Ärzteschaft und Forschung zu transportieren, aber auch umgekehrt medizinische und wissenschaftliche Themen in Richtung Patienten zu „übersetzen“. Auf diesem Weg wird nicht nur für einzelne Patienten konkrete Hilfe geleistet, sondern im Zuge umfassender Vernetzung die besonderen Herausforderungen der Seltenen Erkrankungen adressiert und gemeinsam an Lösungen gearbeitet.



Die „Waisen der Medizin“ brauchen Unterstützer – hier das Friedrichstadtpalast-Kinderensemble in Berlin



- **Bewusstsein für die „Waisen der Medizin“ schaffen**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen treffen in der Gesellschaft häufig auf Unverständnis. Auch die Fachöffentlichkeit ist noch zu wenig mit dem Begriff „Seltene Erkrankungen“ vertraut und hat deshalb nur wenig Bewusstsein dafür, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen, die „Waisen der Medizin“, Unterstützung benötigen. Denn nur, wenn man die Probleme und Anliegen kennt, kann man etwas tun.

Die ACHSE trägt das Thema „Seltene Erkrankungen“ durch vielfältige Initiativen und intensive Pressearbeit in die Öffentlichkeit, insbesondere am Tag der Seltenen Erkrankungen. Dieser Tag – immer am letzten Tag im Februar – ist Mittelpunkt im Kalenderjahr vieler Betroffener und hält Jahr für Jahr mehr Einzug in das öffentliche Bewusstsein. Betroffene vernetzen sich unter dem Dach der ACHSE lokal und regional und informieren rund um diesen Tag über Seltene Erkrankungen. Die Aktionen in Deutschland sind Teil der weltweiten Bewegung zum Rare Disease Day, der von EURORDIS ins Leben gerufen wurde.

Die ACHSE-Fotoausstellung „WAISEN DER MEDIZIN – Leben mit einer Seltenen Erkrankung“ wandert schon seit vielen Jahren durch die Bundesrepublik: auf 37 Bildern wird Einblick in die Lebenswelt von fünf Kindern und Erwachsenen mit unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen gegeben – ein sensibler und zugleich bewegender Blick auf das Thema „Seltene Erkrankungen“.

- **Forschung für die Seltenen – Anstöße für neue Entwicklungen**

Ein großes Anliegen betroffener Menschen ist die Erforschung ihrer Erkrankung. Es geht dabei um das Verständnis von Krankheitsmechanismen, aber auch um die konkrete Entwicklung neuer Medikamente und weiterer therapeutischer Verfahren. Darüber hinaus ist die Versorgungsforschung ein wichtiges Anliegen.

Die ACHSE berät ihre Mitgliedsorganisationen bei ihrer Forschungsförderung und fördert den Transfer von Know-how. Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung verleiht einmal im Jahr gemeinsam mit der ACHSE den mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen mit dem Ziel, anhand beispielhafter Projekte die Erforschung Seltener Erkrankungen voranzutreiben.

Mit dem achse-central-Preis zeichnen ACHSE und die Central Krankenversicherung AG innovative Versorgungsprojekte im Bereich Seltener Erkrankungen aus und weisen mit dem Preis zugleich auf den großen Forschungsbedarf hin, der im Bereich Versorgung herrscht.

In ihrer Arbeit weist die ACHSE stets auf die Bedeutung der Forschung hin und versucht relevante Akteure zu gewinnen, um der Thematik mehr Nachdruck und die erforderliche Unterstützung zu geben. Fortschritte in der Forschung können Leid mindern und die Lebensqualität der Betroffenen stark verbessern.

- **ACHSE Selbsthilfe Akademie**

Wer selbst an einer chronischen Seltenen Erkrankung leidet oder einen betroffenen Angehörigen hat, ist täglich mit erheblichen gesundheitlichen Einschränkungen konfrontiert. Daneben ergeben sich nicht selten weitere Probleme, wie soziale Isolation oder finanzielle Not. Trotz – oder gerade wegen – dieser Hürden engagieren sich überdurchschnittlich viele Menschen mit Seltenen Erkrankungen ehrenamtlich in der Selbsthilfe, um die eigene Versorgungs- und Lebenssituation sowie die der Gleichbetroffenen oder auch der nachfolgenden Generation zu verbessern.

Mit der ACHSE Selbsthilfe Akademie will die ACHSE ihre Mitgliedsorganisationen in themenspezifischen Seminaren stärken, damit sie ihre täglichen Herausforderungen besser bewältigen und bestimmte Aufgaben professioneller umsetzen können. Die Fortbildungen beschäftigen sich z.B. mit Themen wie „Erfolgreiche Mittelakquise“, „Betroffene beraten Betroffene“, „Öffentlichkeitsarbeit und Fundraising“ und der „Ermittlung des Forschungsbedarfes für unsere Erkrankung“.

Damit nicht nur diejenigen, die vor Ort anwesend sein können, einen nachhaltigen Nutzen von den Seminaren haben, stehen wichtige Lerninhalte auch im Internet in einem geschlossenen Bereich zur Verfügung. Dies soll in Zukunft für alle Seminare umgesetzt werden, damit das durch die Seminare gesammelte Know-how auf Dauer verfügbar bleibt und auch für neue Mitglieder zugänglich ist.



Josephine hat das Williams-Beuren Syndrom. Erst nach einer Odyssee von Arzt zu Arzt und viel Eigeninitiative der Eltern konnte die Diagnose gestellt werden. Heute ist die Familie gut in der Selbsthilfe aufgehoben und berät andere Eltern, die ein Kind mit dem Williams-Beuren Syndrom haben.

DEN SELTENEN EINE STIMME GEBEN – Verbesserungen bewirken für Betroffene einer Seltenen Erkrankung

Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen keine bessere Versorgung als Menschen mit häufigen Erkrankungen: Sie brauchen gleichberechtigte Zugangsmöglichkeiten und für ihre Erkrankungen angepasste Hilfestellungen. Die ACHSE weist immer wieder auf die Probleme und Bedürfnisse der Betroffenen hin und schlägt Maßnahmen zur Verbesserung ihrer Versorgungs- und Lebenssituation vor. Sie beteiligt sich an vielen Beratungs- und Entscheidungsprozessen im Deutschen Gesundheitswesen.

Insbesondere als koordinierendes Mitglied im NAMSE, dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, und bei der Umsetzung und dem Monitoring des Nationalen Aktionsplans bringt die ACHSE ihre Expertise als „Stimme der Seltenen“ ein.

Kontakt:

ACHSE e. V.
c/o DRK-Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
Tel.: 030 33 00 70 80
Fax: 0180 589 89 04
www.achse-online.de

Spendenkonto:

Bank für Sozialwirtschaft
BIC BFS WDE 33
IBAN DE89 3702 0500 0008 0505 00



www.achalasia-selbsthilfe.de



Schluckbeschwerden: Wenn das Essen nicht richtig rutscht ...

Achalasia ist die Unfähigkeit des unteren Speiseröhrenpförtners, sich für den Durchtritt eines Bissens in den Magen ausreichend zu öffnen. Das kann zu unterschiedlichen Symptomen führen: krampfartige Schmerzen in der Brust, Schluckstörungen mit Speisestau

Achalasia-Selbsthilfe e. V.

in der Speiseröhre, Erbrechen der unverdauten Nahrung aus der Speiseröhre, Verdauungsstörungen, Gewichtsabnahme bis zu 20 Kg, Mangelernährung, nächtliche Hustenanfälle durch zurückfließenden Speisebrei.

Zu den Diagnoseverfahren gehören Röntgenbreischluck, Magenspiegelung, Druckmessung, Säuremessung, Isotopenmessung, Computertomogramm CT.

Zu den Behandlungsmethoden gehören Botulinumspritzen, Dehnung des Schließmuskels, Operationen am Schließmuskel, medikamentöse Behandlungen von Begleiterkrankungen. Mit alternativen Behandlungsmethoden sind erst wenige Erfahrungen gesammelt worden.

Motto:

Gemeinsam sind wir stark!

Der Verein will seinen 360 Mitgliedern ein „Sprachrohr“ bieten. Außerdem sammelt er finanzielle Mittel für Forschungsprojekte. Die sechs Regionalgruppen treffen sich einmal im Jahr zum Erfahrungsaustausch. Alle zwei Jahre wird in Kooperation mit Kliniken und Universitäten ein Symposium durchgeführt. Das Fachbuch „Ein Leben mit Achalasia“ ist über die Website bestellbar.

www.achalasia-selbsthilfe.de
www.achalasia.com/forum-neu
 Tel. 02831 98234

www.ags-initiative.de



AGS – Eltern- und Patienteninitiative e. V.

Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine angeborene Cortisonmangelerscheinung (vgl. Morbus Addison). Ein vererbter Enzymmangel verhindert die ausreichende Produktion von körpereigenem Cortison und teilweise auch Aldosteron in der Nebennierenrinde. Aufgrund des Stoffwechseldefektes werden Vorstufen des Cortisons, die nicht weiterverarbeitet werden können, in männliche Hormone (Androgene) umgewandelt.

Mensch produziert in Stresssituationen 2 – 5 mal mehr Cortison als im Normalzustand.

Durch folgende Stresssituationen kann ein AGS-Patient in Krisen geraten, wenn er die Cortisondosis nicht erhöht: Krankheit mit Fieber, Unfälle, Operationen, schwere körperliche Anstrengung. Aus diesem Grunde hat die „AGS – Eltern- und Patienteninitiative“ u. a. einen Notfallausweis mit Maßnahmen für den Notfall erarbeitet.

Körpereigenes Cortison ist ein lebenswichtiges Stresshormon. Ein AGS-erkrankter Mensch muss lebenslanglich Cortison in Tablettenform zu sich nehmen. Ein gesunder

Seit August 1994 ist die „AGS – Eltern- und Patienteninitiative“ überregionale Anlaufstelle für Betroffene mit regionalen Gruppenverbänden.

Der Verein versteht sich als ein Forum für Informations- und Erfahrungsaustausch. Darüber hinaus werden Treffen für Patienten und Angehörige organisiert. Die Initiative versteht sich als die sozialpolitische Interessensvertretung der Patienten und macht auch Öffentlichkeitsarbeit.

Zurzeit gibt es insgesamt ca. 450 Mitglieder aus ganz Deutschland, Österreich und der Schweiz.

www.ags-initiative.de
 Tel. 04348 910756

AHC-Deutschland e. V.

www.ahckids.de

Wir sind ein gemeinnütziger Verein mit dem Ziel, an AHC erkrankten Menschen zu helfen. Der Verein, aus einer Elterninitiative gegründet, hat zurzeit 31 Mitgliedsfamilien. Es bestehen intensive Kontakte zu Wissenschaftlern/Instituten. Wir unterstützen die Forschungsarbeiten der Uni Göttingen (maßgebend an der Erforschung der AHC beteiligt) und pflegen weltweit Kontakte mit ausländischen Patienten-Organisationen.

AHC – Was ist das?

AHC (alternating hemiplegia of childhood / abwechselnde Halbseiten-Lähmung im Kindesalter) ist eine sehr seltene und manchmal dramatisch verlaufende Krankheit. Die Bezeichnung benennt eines der wesentlichen Symptome der Krankheit. Die Symptome wurden erstmals 1971

beschrieben und als eigenständiges Krankheitsbild erkannt. Seit Juli 2012 weiß man, dass es sich um einen genetischen Defekt handelt. Dank der nun möglichen Gen-Untersuchung ist eine sehr frühzeitige gesicherte Diagnose möglich.

AHC – Die Symptome

- Entwicklung und Manifestierung im frühen Säuglingsalter (ca. bis zum 18. Lebensmonat eintretend)
- schwere Krampfanfälle bis hin zum Status Epilepticus
- Periodisch auftretende wechselseitige Lähmungen
- Ganzkörperlähmungen sind auch möglich
- mehr oder minder starke Entwicklungsverzögerungen
- meist deutliche motorische Defizite (teils medikamentös bedingt)
- Persönlichkeitsveränderungen



Das sehr komplexe Krankheitsbild kann hier nur unzureichend beschrieben werden.

www.ahckids.de
Tel. 02449 9193768

Aktionskreis Fanconi-Anämie e. V.

www.fanconi.info

Fanconi-Anämie (FA) führt in erster Linie zu fortschreitendem Knochenmarkversagen, die Fähigkeit zur Blutbildung wird massiv beeinträchtigt. Fehlbildungen können als Symptome auftreten. Die Lebenserwartung der Patienten ist erheblich eingeschränkt. Selbst nach erfolgreicher Transplantation besteht ein relativ hohes Risiko an Leukämie und Tumoren, speziell im Bereich der Schleimhäute, zu erkranken. Viele Patienten werden nach wie vor mit Androgenen behandelt. Obwohl seit über 40 Jahren angewendet, ist die Wirkungsweise nie ausreichend erforscht worden.

Eltern, Freunde, Ärzte und Wissenschaftler haben sich im Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V. zusammengeschlossen, um gemeinsam gegen die Krankheit und die daraus



resultierenden Folgen zu kämpfen. Neben der Begleitung und Beratung von Betroffenen und Angehörigen setzt sich der Aktionskreis für die Erforschung der Therapie ein.

Um eine langfristige und nachhaltige Förderung medizinischer und wissenschaftlicher Forschung zur Fanconi-Anämie zu sichern, gründe-

te der Aktionskreis im Juni 2006 die Fanconi-Anämie Stiftung, seit April 2009 ist die Bürgerstiftung Braunschweig Treuhänderin.

www.fanconi.info
Tel. 0202 714808



www.alpha1-deutschland.org**Alpha1 Deutschland e. V.**

Alpha 1

DEUTSCHLAND e.V.

Aufklärung als Mission

Die gemeinnützige Patientenorganisation „Alpha1 Deutschland“ setzt sich für eine bessere Aufklärung über die seltene Stoffwechselerkrankung ein – sowie für eine frühzeitige Diagnose und gezielte Therapie.

In Deutschland, so schätzen Experten, sind ca. 12.000 Menschen an Alpha-1-Antitrypsin-Mangel, kurz „Alpha-1“ genannt, erkrankt. Weltweit zählt er zu den häufigsten Erbkrankheiten. Den Betroffenen fehlt ein Schutzprotein, das der Zerstörung von Lungengewebe vorbeugt.

Nur etwa jeder Zehnte davon wurde bisher entdeckt bzw. diagnostiziert und somit richtig behandelt. Das ist eine hohe Dunkelziffer. Und: Im Durchschnitt dauert es 5–8 Jahre bis ein AAT-Mangel diagnostiziert ist.

Unser Ziel ist es, diese Krankheit stärker ins Bewusstsein von Ärzten und Forschung sowie der Politik und der Allgemeinheit zu rücken. Deshalb organisieren wir regelmäßige Infotage für Erwachsene und Kinder, zu denen wir gezielt Referenten einladen, die sich intensiv mit dem AAT-Mangel beschäftigen.

Zweimal jährlich informieren wir unsere Mitglieder durch unser Alpha1-Journal. Hier kommen Mediziner, Selbsthilfegruppen und Mitglieder zu Wort. Wir unterstützen regionale Selbsthilfegruppen und geben den GruppenleiterInnen die Möglichkeit zur Fortbildung. Die Liste der Selbsthilfegruppen finden Sie auf unserer Internetseite.

Sie und Ihre Angehörigen können uns telefonisch für Fragen rund um Ihren Alltag mit AAT-Mangel erreichen. Gern stellen wir Kontakte zu Medizinern her oder nennen Ihnen Kliniken in Ihrer Nähe.

www.alpha1-deutschland.org
Tel. 03337 41022

www.aplastische-anaemie.de**Aplastische Anämie e. V.**

Der Verein wurde am 16. Februar 2001 durch 8 Menschen aus dem oberbayerischen Raum um die erste Vorsitzende Heidi Treutner gegründet. Heute besteht der Verein aus 86 Mitgliedern, die sich deutschlandweit organisieren.

Die aplastische Anämie ist eine seltene und gefährliche Krankheit, die auftritt, wenn im Knochenmark die Produktion der Vorläuferzellen für die Blutbildung vermindert ist oder komplett ausfällt. Die paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

ist eine Erkrankung, die klinisch durch die Trias aus erworbener korpuskulärer hämolytischer Anämie, thromboembolische Ereignisse und hämatopoietischer Insuffizienz charakterisiert ist.

Zweck des Vereins ist die Förderung der Gesundheitspflege sowie die Unterstützung der Forschung auf dem Gebiet der aplastischen Anämie und der PNH. Unsere Aufgabe ist es, zu informieren und zu beraten (nicht in ärztlicher Tätigkeit). Wir haben das Ziel, die Zu-

sammenarbeit von Patienten, Kliniken und anderen Institution zu stärken. Zudem möchten wir die Öffentlichkeitsarbeit im Bereich der aplastischen Anämie und der PNH fördern und die Forschung auf diesem Gebiet unterstützen.

Aktuell unterstützen wird das Forschungsprojekts „Psychosoziale Aspekte bei Patienten mit PNH und/oder AA“ des Universitätsklinikums Aachen und setzen uns für die Kostenübernahmesicherheit von Pferde-ATG (ATGAM®) durch die Krankenkassen in Deutschland ein.

www.aplastische-anaemie.de
Tel. 0180 10206603326

Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus e. V. – ASBH

www.asbh.de



sind durch eine große Bandbreite möglicher Ausprägungen von kaum sichtbar bis zur Schwerstmehrfachbehinderung gekennzeichnet.

Spina bifida entsteht bei jeder 1000. Geburt. Wirbelspalt, Fehlbildung des Neuralrohrs, das sich in den ersten Schwangerschaftswochen nicht schließt. Je nachdem, welcher Bereich des Rückenmarks betroffen ist, treten Lähmungserscheinungen bis zur Querschnittlähmung auf.

Gemeinsam mehr erreichen

Die ASBH wurde 1966 als Elterninitiative gegründet, um die Lebensperspektiven der Kinder mit Spina bifida und/oder Hydrocephalus zu verbessern. In den Gründungsjahren starben die Kinder meist jung, heute sind die Lebensperspektiven ganz andere. Die Behinderungen

Hydrocephalus ist eine Störung des Hirnwasserkreislaufs. 80% der Kinder mit Spina bifida entwickeln zusätzlich einen Hydrocephalus. Er entsteht auch isoliert ohne Spina bifida vorgeburtlich, oft in Folge von Frühgeburtlichkeit oder Hirnblutung. Als Normaldruckhydrocephalus tritt er insbesondere im höheren Lebensalter (Ü60) auf.



Die ASBH fördert als Selbsthilfeorganisation den Austausch, hat bundesweit über 70 Selbsthilfegruppen und Ansprechpartner, organisiert Tagungen, Freizeitangebote und Treffen. Sie veröffentlicht Fachliteratur und macht Öffentlichkeitsarbeit.

www.asbh.de
Tel. 0231 8610500

AWS Aniridie-Wagr e. V.

www.aniridie-wagr.de

Die Aniridie bedeutet ein beidseitiges vollständiges oder teilweises Fehlen der Regenbogenhaut. Die Sehkraft liegt je nach Fall von <3 % bis fast normaler Visus. Die Regel sind 10 – 20 %!

Der AWS Aniridie-WAGR e. V. wurde im Dezember 2011 gegründet und hat 50 Mitglieder, davon sind vier Fördermitglieder. Der Verein berät in erster Linie Betroffene, bietet ein geschlossenes Forum für den Austausch, organisiert Jahrestreffen und Kongresse zum Thema Aniridie und auch zum Thema Inklusion und Integration. Daneben leis-

tet er Aufklärungsarbeit durch Flyer und Vorträge, u.a. auf der größten Blinden- und Sehbehindertenmesse, betreibt Pressearbeit und setzt sich für ein nationales Register für Aniridie ein. Er arbeitet auf nationaler und europäischer Ebene und ist Mitglied in der europäischen Aniridie Vereinigung „Aniridia Europe“. Der Verein ist außerdem international vernetzt, um so viele Erkenntnisse wie möglich über die Erkrankung zu sammeln.

Ein wichtiges Thema ist auch die Forschung, die der Verein unterstützt. Seit 2014 gibt es ein Forschungslabor an der UKS in Homburg unter der Leitung der medizinischen Beraterin



Frau Prof. Dr. Käsmann-Kellner, die selbst Mitglied im Verein und auch Mitglied des wissenschaftlichen Komitees der Aniridia Europe ist. Schwerpunkt hier ist die Forschung im Bereich Stammzelltransplantation bei Aniridie. Der Verein vermittelt alle Patienten, auch ausländische Patienten, nach Homburg.

Unser Motto lautet: „Einzel sind wir nur Worte, zusammen sind wir ein Gedicht“, Goethe

www.aniridie-wagr.de
www.aniridieforum.de
Tel. 09571 9738575



www.angiodysplasie.de


„Leben mit einem anderen Plan“

Die angeborenen Gefäßfehlbildungen (Gefäßmalformationen, Angiodysplasien, heute noch benutzte Synonyme z.B. Klippel-Trenaunay, FP Weber) verursachen einen krankhaft veränderten

Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e. V.

Gefäßbauplan. Sie sind bei jedem Patienten in ihrer Form und in ihren Auswirkungen auf die gesundheitliche und persönliche Lebensqualität individuell und kaum vergleichbar.

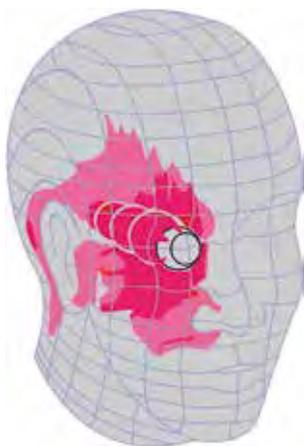
Nicht alle Symptome sind eindeutig. Auch werden Folgeerkrankungen oft erst spät erkannt und dem Krankheitsbild zugeordnet. Alle Körperregionen und Organe können betroffen sein: Feuermal, überproportionales Wachstum der betroffenen Bereiche, Skoliose, Angiokeratome mit Blutungsneigungen, frühkindliche Gelenkarthrose, veränderte Venenklappen, AV-Fisteln, Thromboseneigung, Herzbelastung, Wundheilungsstörungen, Schmerzen können auftreten. Ursache sind Störungen in der Entwicklung des „Bauplanes“ der Gefäße, die Auslöser sind wissenschaftlich noch nicht geklärt.

„Leben mit einem anderen Plan“

– mit diesem Leitmotto tritt der Bundesverband an und will Menschen mit angeborenen Gefäßfehlbildungen, ihren Angehörigen sowie Medizinern eine Plattform zum Informations- und Erfahrungsaustausch geben. Der Bundesverband hat über 150 Mitglieder, einen Medizinischen Beirat und Kontakte zu Fachärzten aus Deutschland und anderen Ländern. Informationen über die Aktivitäten des Verbandes und die regelmäßigen Patienten- und Ärztetreffen bietet die Homepage.

www.angiodysplasie.de

Tel. 0208 51130

www.clusterkopf.de


Der Clusterkopfschmerz ist eine der sogenannten trigemino-autonomen Kopfschmerzkrankungen (TAK). Diese zeichnen sich durch extremste Schmerzen („der stärkste Schmerz, den der menschlich Körper zu erzeugen imstande ist“) in der Augen-Schläfen-Region aus, die anfallsartig mit unterschiedlicher Attackendauer und -Anzahl auftreten und von autonomen Sym-

Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen e. V.

ptomen, wie z.B. Augenrötung, Tränenfluss etc. begleitet werden. Während des Anfalls sind die Patienten von einer extremen Unruhe erfasst, die beispielsweise ein Hinlegen unmöglich machen. Beim Clusterkopfschmerz – der häufigsten der Kopfschmerzkrankungen unter den TAK – treten bis zu acht solcher Attacken von jeweils bis zu drei Stunden Dauer annähernd täglich auf und lassen die Betroffenen verzweifeln und manchmal auch den Freitod als Erlösung ansehen (Synonym: Suicide-headache).

Der Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen (CSG) e. V. setzt sich neben der Betreuung der Betroffenen und deren Angehörigen vor allem dafür ein, dass die bestehenden Medikamente weiter- oder komplett neuentwickelt und

nebenwirkungsärmer werden. Auf politischer Ebene kämpft die CSG e. V. gegen vielerlei Missstände, z.B. in der leidensgerechten Beurteilung dieser Erkrankung im Rahmen des Schwerbehindertenrechts und eine Aufnahme der Erkrankung in die Regelung des § 116b SGB V oder auch in der Gleichbehandlung der Patienten innerhalb der verschiedenen Kassenärztlichen Vereinigungen. Hier ist die KV-Nordrhein als einzige in der Lage, bestimmte Verordnungen von vornherein als Praxisbesonderheit nicht dem Budget der verordnenden Ärzte anzulasten, was in den Bereichen der anderen KVen immer wieder dazu führt, dass Ärzte die notwendigen Verordnungen verweigern.

www.clusterkopf.de

Tel. 02452 6878684

Bundesverband für Brandverletzte e. V.

www.brandverletzte-leben.de

Jedes Jahr werden 1.500 schwer Brandverletzte in Brandverletzungszentren eingewiesen. Die Langzeitprobleme von Menschen mit Verbrennungen werden meistens verkannt. Niedergelassene Ärzte für die Nachsorge sind schwer zu finden. Ist die Akutbehandlung abgeschlossen machen sich die Folgen bemerkbar.

Der Bundesverband für Brandverletzte

Der Bundesverband sieht seine Hauptaufgabe in der Unterstützung und Beratung von Brandverletzten und ihren Angehörigen. Dabei ist es wichtig, die physischen, psychischen und sozialen Belange von Brandverletzten zu berücksichtigen und dabei zu helfen, diese langfristig zu verändern. Denn: Brandverletzungen erfassen den Menschen in seiner Gesamtheit, das heißt Kör-

per, Geist und Seele sind ebenso betroffen wie die Haut.

Es kann nicht sein, dass Brandverletzte mit 80% und mehr Verbrennungen überleben und ihre verbrannten Hautareale mit äußerster Präzision gedeckt werden, sie aber nicht wissen, wie sie mit dem vernarbten Körper physisch und auch psychisch klar kommen, leben sollen.

Unsere Ziele

Ziel unserer Arbeit ist es, langfristig Verbesserungen in der Rehabilitation von Brandverletzten zu erreichen. Wir informieren, klären auf, beraten, mischen uns ein, betreiben Öffentlichkeitsarbeit auf vielen Ebenen. Besonders wichtig sind uns Verbesserungen im Hinblick auf die psychische Problematik von Brandverletzten.



Niedergelassenen Physiotherapeuten und Ergotherapeuten bieten wir Informationen zum Umgang mit Brandverletzten an.

www.brandverletzte-leben.de
Tel. 05153 964429

Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e. V.

www.bundesverband-glaukom.de

Das kindliche Glaukom gehört zu den seltenen Erkrankungen (1:20.000). Auch bei Erwachsenen werden die nicht ganz so häufigen Glaukomerkrankungen sehr leicht unterschätzt, so z. B. beim Neovaskularisationsglaukom, welches nur wenige Prozent aller Glaukome ausmacht, d. h. noch etwa 100 x seltener ist als das Glaukom insgesamt. Insofern sind viele Glaukom-Unterformen, die sich von dem häufigen Glaucoma chronicum simplex unterscheiden, den seltenen Erkrankungen zuzurechnen.



Fachbereich Glaukom-Kinder
des Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e. V.

Ziele des Fachbereichs **Glaukom-Kinder** des Bundesverband Glaukom Selbsthilfe e. V. sind:

- „Glaukom bei Kindern“ der Öffentlichkeit bekannt zu machen und diese für Alarmzeichen und Symptome zu sensibilisieren
- Aufklärungsarbeit bei Kinder- und Augenärzten, Gesundheitsämtern und Hebammen zu leisten
- als Informationsquelle für alle Interessierten zu dienen
- alle zwei Jahre die Glaukom-Kinder-Tage durchzuführen, an denen sich betroffene Kinder und Familien kennenlernen und austauschen
- das Projekt „ZuVerSicht“: Die Gesprächspartner des Fachbereichs Glaukom-Kinder bieten Beratungstage für betroffene Familien in Kooperation mit verschiedenen Augenkliniken



- die Ausstellung des Kinder-Glaukom-Ausweises zur Verbesserung der Zusammenarbeit mit Augen-, Kinderärzten und Kliniken

Auch im Erwachsenenbereich finden alle 2 Jahre Glaukومتage statt, bei denen weit über 100 Teilnehmer zusammen kommen, sich bei Arztvorträgen und in Workshops fortbilden und sich zu Selbsthilfegruppen zusammenschließen u. v. m.

www.bundesverband-glaukom.de
www.glaukom-kinder.de
Tel. 0231 97100034



www.bvhk.de



Der Bundesverband Herzranke Kinder e.V. (BVHK) vertritt die Interessen von etwa 3.000 Menschen mit angeborenen Herzfehlern in jedem Lebensalter. Wir sind in Deutschland die Koordinationsstelle der Selbsthilfe bzw. für die Familien. Sie finden bei uns Gemeinschaft, Hilfe und Beratung. Bei der Beantragung sozialrechtlicher Leistungen wie Familienorientierte Rehabilitation (FOR), Schwerbehindertenausweis oder Pflegegeld leistet unsere Info-Hotline unter der Telefonnummer 0241 55946979 wertvolle Hilfestellung.

Bundesverband Herzranke Kinder e. V.

Eltern herzranke Kinder bilden unseren ehrenamtlichen Vorstand. Unsere 25 bundesweiten Elterninitiativen bieten, ebenfalls ehrenamtlich, den Familien wohnortnahe Hilfestellung. Fachliche Unterstützung erhalten wir durch unseren medizinischen Beirat, dem namhafte Kinderkardiologen und Kinderherzchirurgen angehören. Wir sind als gemeinnützig anerkannt (Vereinsregister Aachen VR 2986) und mit dem DZI-Spendensiegel ausgezeichnet.

Der BVHK wurde 1993 gegründet, damit die Elterninitiativen vor Ort durch eine starke Dachorganisation übergeordnete Projekte gemeinsam bewältigen und gesundheitspolitische Anliegen einbringen können. Der BVHK ist Sprachrohr, Interessenvertretung

und Bindeglied zwischen Experten (Ärzten, Gesundheitspolitikern) und Betroffenen (Eltern, Patienten).

Weitere Informationen zu unserer Selbsthilfearbeit sowie unseren Angeboten, z.B. Segel- und Reiterwochen für herzranke Kinder oder Elterncoachings und Familienwochenenden finden Sie auf

www.bvhk.de

www.herzclick.de

Tel. 0241 912332



www.bkmf.de



Der BKMF e.V. vertritt seit 1988 die Interessen von Menschen mit Wachstumsstörungen, von denen zurzeit rund 3.500 Betroffene und Angehörige in unserem Verband organisiert sind.

Aktuell sind ca. 450 Krankheitsbilder zu Skelettsystemfehlbildungen und ca. 150 weitere zum Kleinwuchs führende Krankheitsbilder bekannt. Alle zählen zu den seltenen Erkrankungen.

Bundesverband kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e. V.

Wir setzen uns sowohl für die Sicherstellung einer bestmöglichen medizinischen und therapeutischen Versorgung als auch für die psychosoziale Stärkung kleinwüchsiger Menschen und ihrer Angehörigen, ihrer Integration in die Gesellschaft sowie für den Abbau von Vorurteilen ein.

Unsere haupt- und ehrenamtlichen Beratungsangebote:

- bundesweites Kleinwuchsforum
- themen- u. altersspezifische Seminare
- Austausch auf Landesebene
- Hilfe bei der Bewältigung der Diagnose und in Krisensituationen (psychologische Beratung)
- sozialrechtliche Fragen, z.B. Schwerbehindertenausweis, Pflegegeld
- Wohnen und Hilfsmittelversorgung

- Mobilität
- Online-Beratung

Außerdem bieten wir eine Fülle von kleinwuchsspezifischen und patientengerechten Publikationen und Informationen (bestellbar über unsere Homepage)

www.bkmf.de

Tel. 0421 3361690



Bundesverband Neurofibromatose e. V.

www.bv-nf.de

Neurofibromatose – Eine Erkrankung mit vielen Gesichtern

In Deutschland sind ca. 40.000 Menschen von Neurofibromatose betroffen. Die seltene Erkrankung weist diverse Erscheinungsformen (mindestens 20 Einzelkrankheiten) auf und ist im Verlauf nicht vorhersehbar. Die Beeinträchtigungen der NF reichen von Pigmentierungsstörungen der Haut, über Erblindung und Ertaubung, über körperliche Entstellungen und Fehlbildungen, kognitive und körperliche Leistungsstörungen bis hin zu Krebs.

Aufgrund der Komplexität der Erkrankung selbst und der Vielzahl von Begleit- und Folgesymptomen, die einen massiven Einfluss auf die Lebenssituation des Patienten und der Angehörigen haben können, muss eine ganzheitliche Begleitung



der Betroffenen und Angehörigen erfolgen, die weit über die reine medizinische Versorgung hinausgeht. Der Bundesverband Neurofibromatose setzt sich daher dafür ein, dass neue Therapiekonzepte entwickelt werden, um die betroffenen Menschen ganzheitlich zu unterstützen. Ein Beispiel dafür ist das Konzept des „Therapeutischen Gästehauses“.

Das Ziel des Behandlungskonzeptes ist darauf ausgerichtet:

- effektivere und schnellere multiprofessionelle Behandlung zu gewährleisten

- die medizinische und psychosoziale Betreuung zu optimieren
- die soziale, schulische und berufliche Integration der Betroffenen zu fördern
- Hilfe zur Selbsthilfe zu geben
- die Infrastruktur für ambulante oder vorstationäre Behandlung zu schaffen.

www.bv-nf.de
Tel. 040 46092415

Bundesverband Poliomyelitis e. V.

www.polio-selbsthilfe.de

Poliomyelitis anterior acuta oder spinale Kinderlähmung, wie diese Krankheit auch genannt wurde, ist eine akut auftretende Viruserkrankung, die mittlerweile in Europa dank der Impfungen ausgestorben ist. Der Verband beschäftigt sich vor allem mit einer besonderen Spätfolge der Erkrankung, dem Post-Polio-Syndrom (PPS). Es ist bis heute nicht klar, was die Spätfolgen von Polio auslöst. Die Zeit zwischen der akuten Phase der Infektion und der anschließenden Stabilisierung bis zum Auftreten neuer Symptome wird mit durchschnittlich 30 Jahren angegeben (5 bis 40 Jahre nach der akuten Infektion).

Der Beginn ist gewöhnlich langsam und stufenweise fortschreitend. Untersuchungen besagen, dass nur ein sehr geringer, aber doch steti-

ger neuromuskulärer Abbau bei allen Menschen, die einmal Polio hatten, stattfindet, aber dass nicht alle von den Symptomen Notiz nehmen. Der

Grad der Wahrnehmung ist sicher auch von der Schwere der Symptome abhängig (Schmerz, zunehmende Muskelschwäche, extreme Müdigkeit).

Der Bundesverband Poliomyelitis e.V. will durch eine vielfältige Öffentlichkeitsarbeit über PPS aufklären, so dass die Erkrankung nicht mehr als Hypochondrie oder psychosomatische Erkrankung abgewertet wird. Außerdem unterstützt der Verband bundesweit und flächendeckend den Aufbau

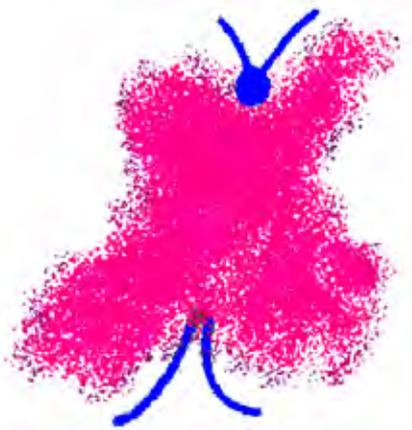


von Selbsthilfegruppen, vermittelt Adressen von informierten Kliniken, Ärzten und Krankengymnasten und bietet Vorträge, Kurse, Gesprächsgruppen in Zusammenarbeit mit den Regionalgruppen, um Betroffene und ihre Angehörigen dazu zu motivieren das Leben mit den Symptomen anzunehmen und zu gestalten.

www.polio-selbsthilfe.de
Tel. 03733 5041187



www.sd-krebs.de



Unser Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V. setzt sich für die Informationsbedürfnisse und Interessen von Schilddrüsenpatienten, insbesondere von Schilddrüsenkrebspatienten ein. Zentrale Elemente sind dabei der Austausch in unserem Internet-Forum auf www.sd-krebs.de, sowie etliche regionale Gruppen, Arbeits-Gruppen und Projekt-Gruppen.

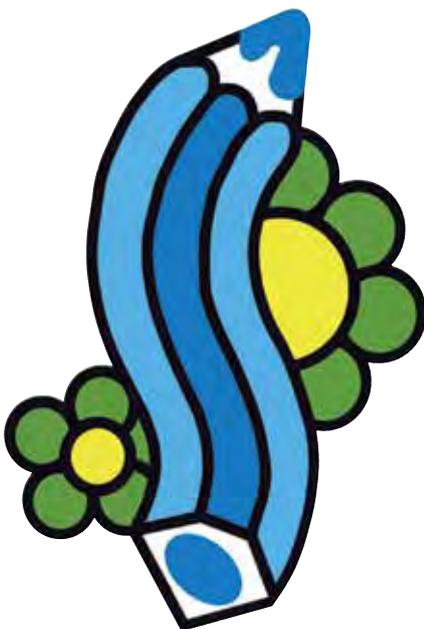
Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e.V.

Dabei steht unser Verband vor der großen Herausforderung, dass Schilddrüsenerkrankungen aufgrund jodarmer Böden in Deutschland eine Volkskrankheit sind, Schilddrüsenkrebs jedoch eine seltene Erkrankung ist. In Deutschland fanden 2010 ca. 90.000 Schilddrüsenoperationen statt. Ein Großteil dieser Operationen erfolgte, u. a. um Knoten in der Schilddrüse, bezüglich eines Krebsverdachts, abzuklären – vielfach leider auch mit unzureichender Diagnostik vor der Schilddrüsenoperation. Lediglich 5.870 der Operationen wurden 2008 letztlich wegen eines Schilddrüsenkarzinoms durchgeführt.

Unter den Besuchern und Fragestellern in unserem Selbsthilfe-Forum, in den regionalen Gruppen und in der Bundesgeschäftsstelle sind daher sehr viele Betroffene, die im Vorfeld einer Schilddrüsenoperation befürchten, an Schilddrüsenkrebs erkrankt zu sein und sich informieren wollen. Als selbst Betroffene engagieren wir uns jedoch in erster Linie für Schilddrüsenkrebspatienten und für deren Probleme und Interessen, insbesondere auch dann, wenn bei der ohnehin seltenen Schilddrüsenkrebserkrankung weitere (seltene) Probleme auftreten, die besondere Therapien erfordern.

www.sd-krebs.de
Tel. 030 27581146

www.bundesverband-skoliose.de



Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.

Gegründet wurde der Verband 1971, der zurzeit 1.700 Mitglieder hat. Ziel des Bundesverbandes ist es, nicht nur die Belange und Interessen seiner Mitglieder Institutionen gegenüber zu vertreten, sondern auch Skolioseerkrankte hinsichtlich der therapeutischen Möglichkeiten in der Bundesrepublik und über deren Grenzen hinaus zu informieren.

Als Skoliose bezeichnet man eine Seitenverbiegung der Wirbelsäule mit gleichzeitiger Verdrehung der Wirbelkörper, die nicht mehr vollständig aufgerichtet werden kann. Skoliose an sich ist keine seltene Erkrankung. Ausnahme ist die operationsbedürftige idiopathische Skoliose. Auch bei diversen anderen seltenen Erkrankungen kann eine Skoliose auftreten.

Skoliose führt nach und nach zu strukturellen Veränderungen der Wirbelkörper mit Verlust der Beweglichkeit. Außerdem können Störungen im Bereich der inneren Organe, vor allem des Herzens und der Lunge auftreten.

Es kommt zur Verminderung der Atemkapazität und zu einer Rechts-herzüberlastung. Schmerzen, eine deutlich eingeschränkte körperliche Leistungsfähigkeit und eine Einschränkung der Lebensqualität sind die Folgen. Die operationsbedürftige idiopathische Skoliose ist selten.

www.bundesverband-skoliose.de
Tel. 02206 9047956

Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.

www.w-b-s.de



WBS – Selten, super musikalisch, besonders freundlich ...

Das Williams-Beuren-Syndrom (WBS) ist mit einer Häufigkeit von 1:20.000 bis 1:50.000 eine relativ seltene Erkrankung. Es handelt sich um eine genetisch bedingte Entwicklungsstörung, die häufig einhergeht mit einem Herzfehler, mit psychomotorischer Retardierung, charak-

teristischen Gesichtszügen und mit einem spezifischen Kognitions- und Verhaltensprofil. Kinder, die das WBS aufweisen, haben meistens ein sehr freundliches und kontaktfreudiges Wesen. Sie verfügen auch über besondere Fähigkeiten (z.B. sind sie sprachgewandt, einfühlsam, musikalisch und verfügen über ein gutes Orts- und Personengedächtnis). In Amerika spricht man deshalb von geistiger Asymmetrie.

Aufgrund der vielschichtigen Behinderung sind von den betroffenen Familien besondere Alltagsschwierigkeiten zu bewältigen. Die Betreuung der Kinder mit WBS sollte in einem multi-disziplinären Team von Pädiatern, Zahnärzten, Physiotherapeuten, Sprachtherapeuten und Psychologen erfolgen. Erwachsene Patienten können nur selten ein selbständiges Leben führen.



Der Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V. setzt sich für die Erforschung des Syndroms ein, er informiert u.a. mit Broschüren die Familien und die sie begleitenden Fachleute. Hierbei leistet der vom Bundesverband herausgegebene Patientenordner wichtige Dienste. Der Bundesverband und seine Regionalgruppen fördern den Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Unterstützung der Betroffenen und ihrer Familien.

www.w-b-s.de
Tel. 06171 78740

CHARGE Syndrom e.V.

www.charge-syndrom.de

Unter dem CHARGE-Syndrom versteht man einen sehr komplexen genetischen Zustand, bei welchem die Kinder sowohl seh- also auch hörbehindert sind sowie bis zu 40 weitere körperliche Beeinträchtigungen in unterschiedlichster Ausprägung haben. Das CHARGE-Syndrom gilt als eine der komplexesten medizinischen und entwicklungspädagogischen Herausforderungen, die derzeit bekannt sind.

Die Hauptmerkmale für CHARGE sind: Spaltbildung im Auge, Chonanalatresie, charakteristisches CHARGE-Ohr sowie eine Störung der 12 Hirnnerven, wobei nicht all diese Merkmale bei jedem CHARGE Kind auftreten.

Kinder mit CHARGE entwickeln sich verzögert und gelten als hörsehbehindert bzw. taubblind. Nur wenige sind geistig behindert, die meisten haben oftmals eine normale Intelligenz, was aufgrund der mehrfachen Behinderungen schwer einzuschätzen ist. Grundsätzlich besteht die Gefahr, die intellektuellen Fähigkeiten CHARGE-Betroffener zu unterschätzen.

Der Verein

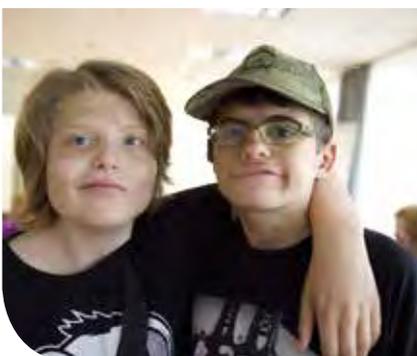
Der CHARGE Syndrom e.V. wurde 2006 gegründet und ist eine ge-



meinnützige und mildtätige Selbsthilfvereinigung im europäischen Raum (D, CH, A, L, I, F). Wir haben es uns zur Aufgabe gemacht, den Eltern schon von der Geburt an eine Perspektive mit ihrem CHARGE-Kind aufzuzeigen und beratend zur Seite zu stehen.

Der Erfahrungsaustausch der Betroffenen untereinander spielt eine große Rolle, so werden jährlich bis zu 10 Projektwochenenden wie Elternworkshops, Themenwochenenden sowie große Konferenzen organisiert.

www.charge-syndrom.de
Tel. 09104 826345



www.leben-eben.com



Leben eben!

Cystinose ist eine angeborene Stoffwechselstörung. Der Erbgang dieser Erkrankung ist autosomal-rezessiv. Die Häufigkeit der Cystinose liegt bei etwa 1:60.000 bis 1:100.000 Geburten, in Deutschland sind etwa 120 Familien betroffen.

Die Diagnose der Krankheit ist aufgrund unspezifischer Anfangssymptome schwierig, viele Kinder werden erst im zweiten Lebensjahr diagnostiziert. Durch kompetente regelmäßige ärztliche Betreuung und gute medikamentöse Einstellung ist es möglich, die Spätfolgen

Cystinose-Selbsthilfe e. V.

der Cystinose wie Nierenversagen, Kleinwuchs oder Verlust der Sehkraft lange Zeit hinauszuzögern und die Verläufe bis ins Erwachsenenalter gut beherrschbar zu halten.

Die Cystinose-Selbsthilfe e.V. wurde vor 23 Jahren von Betroffenen gegründet. Inzwischen sind über 80 Familien und Erwachsene Mitglied der Organisation. Das wichtigste Ziel ist umfassende Information über die Cystinose und ihre Behandlung. Familien erhalten Hilfe bei der Suche nach Ärzten, Unterstützung beim Umgang mit Krankenkassen, Tipps für den Alltag usw. Die jährliche Familienkonferenz bietet ein Forum für Expertenvorträge und Austausch untereinander.

Wir sind Mitglied bei ACHSE e.V., Kindernetzwerk e.V. und bei FEDERG und Eurordis engagiert. Diese Vernetzung (auch mit internati-

onalen Cystinose-Organisationen) hilft uns, immer über die Cystinose-Forschung und gesetzliche Entwicklungen informiert zu bleiben.

Neu gegründet ist das Cystinose-Zentrum Traunstein. Das Zentrum ist für Patienten, Ärzte, Apotheker, Versicherungen u.a. kompetenter Ansprechpartner bei allen Fragen rund um die Cystinose. Außerdem ist es Ansprechpartner für die Zusammenarbeit mit internationalen Forschungszentren.

www.leben-eben.com
Tel. 02102 69627



www.d cig.de



Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.

Taub und trotzdem hören ...

Taub sein und trotzdem hören können? – Was manch einem noch heute unmöglich scheint, ist seit mittlerweile drei Jahrzehnten Realität. Denn dank des Cochlear-Implantats (CI), einer Innenohrprothese, können gehörlos geborene Kinder das Hören und die gesprochene Sprache erlernen und hochgradig hörgeschädigte Kinder und Erwachsene den Hörsinn zurückgewinnen.

Die Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V. (DCIG) wurde 1987 von Betroffenen, Ärzten, Technikern und Pädagogen gemeinsam gegründet. Der Tätigkeitsbereich der DCIG erstreckt sich auf den gesamten deutschsprachigen Raum. Wir beraten und unterstützen, wir informieren und engagieren uns in über 100 Selbsthilfegruppen und in neun Regionalverbänden zum Wohle der Menschen mit Cochlear-Implantaten und Hörbehinderung.

www.d cig.de
www.taub-und-trotzdem-hoeren.de
www.schnecke-online.de
Tel. 07303 9284313

Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e. V.

Deutsche Dystonie Gesellschaft e. V.

www.dystonie.de

DYSTONIE (in Deutschland sind mehr als 160.000 Personen betroffen) beschreibt eine besondere Art von unwillkürlichen Muskelverkrampfungen, die durch überschießende Nervenimpulse ausgelöst werden. Diese wiederum beziehen sich auf einzelne, manchmal aber auch auf mehrere Körperareale und lösen abnorme, teilweise schmerzhaft Fehlhaltungen und Fehlbewegungen aus. Ursache ist eine „Fehlschaltung“ im Gehirn. Die Betroffenen leiden unter Schiefhals, Lidkrampf, Stimmbandkrampf, Mund-Kiefer-Krampf, Schreibkrampf oder Verkrampfungen mehrerer Körperregionen gleichzeitig.

Eine besondere, extrem seltene Dystonie-Form ist das Segawa-Syndrom, dem ein Fehler im Dopamin-Stoffwechsel zugrunde liegt. Das Segawa-Syndrom beginnt bereits im Kindesalter und ist durch die immer stärker werdenden Verkrampfungen eine enorme körperliche und psychische Belastung für die Kinder.

DYSTONIE wird oftmals nicht als organische Bewegungsstörung erkannt, sondern fälschlicherweise und fatal für den Patienten als psychogen diagnostiziert.

Vielen Ärzten fehlt leider zu den vielschichtigen Dystonie-Erkrankungen das Wissen. Die Folge sind Missverständnisse und entsprechend falsche oder fehlende Therapien für die Betroffenen.



Darum sind die öffentliche Wahrnehmung der Dystonie und Aufklärung über das Krankheitsbild die Ziele der DDG!

Helfen Sie uns helfen, damit die Dystonie nicht länger im Schatten des Wissens steht.

www.dystonie.de
Tel. 040 875602

Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V.

www.ehlers-danlos-initiative.de

Bei dem Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) handelt es sich um eine seltene vererbte Bindegewebserkrankung, bei der eine Störung der Kollagenbiosynthese vorliegt.

Da Bindegewebe überall im Körper vorkommt, sind die Symptome sehr vielfältig und reichen von hyperelastischer (überdehnbarer), leicht verletzbarer Haut über hypermobile (überbewegliche) Gelenke bis hin zu Rupturen (Reißen, Zerreißen) der inneren Organe und der Gefäße.

Man unterscheidet 6 Subtypen, die mehr oder weniger schwer ausgeprägt sind und hinsichtlich ihrer Symptomatik große Unterschiede aufweisen können.

Die Deutsche Ehlers-Danlos Initiative e. V. wurde 1996 von Betroffenen gegründet.

Wir beraten Betroffene und Interessierte und suchen Rat bei Experten. Wir informieren über das Ehlers-Danlos Syndrom und versenden Flyer und Broschüren zum Thema EDS.

Wir sammeln Adressen von EDS-Experten und organisieren Fortbildungsveranstaltungen für Betroffene und Ärzte.



www.ehlers-danlos-initiative.de
Tel. 09171 981516



www.fanconi.de

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.



Die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe wurde 1990 von Eltern betroffener Kinder gegründet und hat über 300 Mitglieder. Schwerpunkte der Arbeit sind Information der Betroffenenfamilien und der vor Ort behandelnden Ärzte sowie die aktive Einbindung in Forschungsprojekte, die mit inzwischen 1 Million Euro aus Spenden maßgeblich mitfinanziert werden konnten.

Forschungsziele sind ein effektiverer Einsatz der Androgentherapie zur Stabilisierung der Blutwerte

bei FA, ein verbesserter medikamentöser Schutz vor Freien Sauerstoffradikalen (vor und nach Knochenmarktransplantationen) sowie eine sichere Früherkennung und Behandlung von Leukämie- und Schleimhautkrebs bei FA. Im Rahmen eines mit 150.000 Euro durch den FA-Forschungsfond der USA unterstützten Projektes konnten seit 2013 bei Haus- und Klinikbesuchen in 12 beteiligten Ländern mehrere hundert Bürstenabstriche von sichtbaren Läsionen der Mundschleimhaut entnommen und

in Deutschland auf DNA-Veränderungen als frühes Anzeichen für Krebs untersucht werden. Durch internationale Bemühungen hat sich seit 1990 die durchschnittliche Lebenserwartung der Betroffenen von ca. 14 auf 25 Jahre verbessert.

Zwei- bis dreimal jährlich werden Treffen organisiert, an denen neben den Familien und ihren Kindern in der Behandlung erfahrene Ärzte und Wissenschaftler teilnehmen. Bereits zum 4. Mal in Folge fand im Juni 2014 an der Universität Düsseldorf das alljährliche Düsseldorfer FA-Symposium statt. Im FA-Rundbrief „Projekt Hoffnung“ wird sowohl über verschiedene Krankheitsverläufe von FA-Kindern und Erwachsenen als auch über Spendenaktionen und Forschungserfolge berichtet.

www.fanconi.de
Tel. 02308 2111

www.gbs-selbsthilfe.de

Deutsche GBS Initiative e. V.



Das Guillain-Barré Syndrom wird auch als „akute idiopathische Polyneuritis“ bezeichnet. Es ist eine entzündliche Erkrankung der peripheren Nerven. Diese liegen außerhalb des Gehirns und der Wirbelsäule. Charakteristisch beginnt GBS mit einer allgemeinen Schwäche, gefolgt von Empfindungsstörungen und Lähmungserscheinungen in Beinen und Armen. Gelegentlich sind auch die Atem- und Gesichtsmuskeln betroffen.

Die Ziele der Deutschen GBS Initiative e. V. sind

- die Unterstützung, Beratung und nachhaltige Betreuung von GBS Betroffenen und deren Angehörigen;
- das Erstellen von geeignetem Informationsmaterial;
- flächendeckendes Einrichten und Organisieren von örtlichen Gesprächskreisen im deutschsprachigen Raum von Europa und Polen;
- die Förderung der Gründung von Landes- und Ortsverbänden im Sinne einer GBS Selbsthilfegruppe;
- die Unterstützung erfolgversprechender Forschungsprojekte zur Ursachenforschung;

- der Einsatz eines medizinisch wissenschaftlichen Beirats zur Erfüllung dieser Aufgaben;
- die Organisation von Fortbildungsveranstaltungen für Repräsentanten und Patienten;
- die enge Zusammenarbeit mit internationalen GBS Organisationen zum Zwecke des Erfahrungsaustausches;
- die Zusammenarbeit mit nationalen Selbsthilfedachorganisationen, um auf rechtliche Maßnahmen Einfluss zu nehmen;
- das Einrichten und Betreiben von WEB-orientierten Diskussionsforen für die unterschiedlichen GBS Varianten.

www.gbs-selbsthilfe.de
Tel. 02161 5615569

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. (DGM)

www.dgm.org

Die über 800 derzeit bekannten neuromuskulären Erkrankungen sind selten, erblich bedingt und nicht heilbar. Für die über 100.000 Betroffenen in Deutschland ist die Auseinandersetzung mit einer derartigen Diagnose oft sehr belastend. Durch fortschreitenden Muskelschwund wird die Bewegungsfähigkeit drastisch eingeschränkt,



teilweise ist die Lebenserwartung stark verkürzt.

Mit über 7.500 Mitgliedern in 16 ehrenamtlich geführten Landesverbänden ist die DGM die größte deutsche Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen.

Die DGM berät die Betroffenen und ihre Angehörigen, das Internetforum und Veranstaltungen fördern die gegenseitige Information und den Austausch. Zahlreiche Merkblätter und Broschüren sowie die Mitgliederzeitschrift „Muskelreport“ ergänzen das Beratungsangebot.

Dank der Neuromuskulären Zentren konnte die bundesweite medizinische Betreuung der Betroffenen verbessert werden. In Probewohnungen können Speziallösungen



getestet werden. Durch die Vergabe von Forschungspreisen weckt die DGM bei Wissenschaftlern Interesse für die seltenen neuromuskulären Erkrankungen.

Der Wissenschaftliche Beirat der DGM richtet alle zwei Jahre einen Kongress aus, der das Forschungsinteresse fördert und Forschungsprozesse zu vernetzen hilft. Die DGM setzt sich für die Beseitigung von Benachteiligungen, denen die Betroffenen bei der Teilhabe am gesellschaftlichen Leben ausgesetzt sind, ein.

www.dgm.org
Tel. 07665 94470

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.

www.oi-gesellschaft.de

Bei der Osteogenesis imperfecta (OI), im Volksmund auch Glasknochen genannt, handelt es sich in der Regel um eine genetisch bedingte Störung im Aufbau des Kollagens Typ 1. Die Auswirkungen bei den etwa 4.000 bis 6.000 Betroffenen in Deutschland sind sehr unterschiedlich: erhöhte Knochenbrüchigkeit, allgemeine Bindegewebsschwäche (Neigung zu „blauen Flecken“ bei geringen Anlässen, empfindliche, oft schwache Muskeln und Sehnen), Verformungen des Skelettes und dadurch oft bedingt auch Kleinwüchsigkeit. Zusätzlich können Zahnbrüchigkeit (Dentinogenesis imperfecta), Gelenkversteifungen und Schwerhörigkeit, die bereits im Jugendalter einsetzen kann, vorkommen. Selten kommt es zu Herz-, Lungenstörungen und Nierensteinen. Ein äu-

ßerlich deutliches Zeichen können blaue Skleren (das Weiße im Auge) sein.

Die inzwischen ca. 1100 Mitglieder zählende deutsche OI-Gesellschaft wurde 1984 gegründet und ist in derzeit sechs Landesverbände aufgeteilt. Die Hauptaufgaben der OI-Gesellschaft bestehen in der Beratung der Betroffenen, Öffentlichkeitsarbeit und Förderung der Forschung auf diesem Gebiet. In Zusammenarbeit mit unserem wissenschaftlichen Beirat wurden in den letzten Jahren mehrere Informationsschriften verfasst. Unsere Jahrestagung als zentraler Treffpunkt wird durch Seminare und Treffen unserer Landesverbände ergänzt.



Die Mitgliederzeitschrift „DER DURCHBRUCH“ veröffentlicht neben aktuellen Informationen aus dem Vereinsleben u. a. Informationen über neue Erkenntnisse zur Erforschung und Behandlung der OI.

www.oi-gesellschaft.de
Tel. 040 69087199



www.dhg.de



Wir sind eine Interessengemeinschaft der an einer angeborenen oder erworbenen Blutungskrankheit Leidenden, ihrer Angehörigen sowie ihrer medizinischen und sozialen Betreuer.

Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V. (DHG)

Zu unseren Mitgliedern gehören Patienten mit:

- Hämophilie (zahlenmäßig größte Gruppe)
- von Willebrand-Jürgens-Syndrom
- anderen selteneren Blutungsleiden (z.B. ITP, TTP)

Unsere Ziele

Unser Hauptanliegen, die Lage der an Blutungskrankheiten Leidenden zu verbessern, verfolgen wir durch die Förderung

- der ärztlichen und psychosozialen Betreuung, Versorgung und Beratung
- des Erfahrungsaustausches
- der medizinischen Forschung
- sozialer Maßnahmen und Vergünstigungen
- der Information unserer Mitglieder
- der Öffentlichkeitsarbeit

Als Konsequenz aus der Infektion vieler Hämophiler durch verunreinigte Gerinnungspräparate in der Vergangenheit bemühen wir uns

- um die weitere Erhöhung der Sicherheit der Gerinnungspräparate
- um finanzielle Entschädigung für die infizierten Hämophilen und ihre Angehörige

Die Sicherstellung der Hämophilie-therapie bundesweit in qualifizierten Hämophiliebehandlungszentren ist nach wie vor eine wichtige Aufgabe unserer Organisation.

www.dhg.de

Tel. 040 6722970

www.ataxie.de



Die Ataxie ist eine Störung von Bewegungen, d.h. eine Störung des koordinierten Zusammenwirkens verschiedener Muskelgruppen. Dies bedeutet unsichere und unangepasste Bewegungen. Die häufigsten Symptome sind: Gang-, Stand-, Sprech- und Schluckstörungen.

Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V.

Eine Ataxie entsteht durch den Untergang von Nervenzellen (Degeneration, Atrophie) in Teilen des Zentralnervensystems. Heredo bedeutet Vererblichkeit. Die Ursache der Ataxie ist eine Veränderung des Erbmaterials. Aufgrund molekulargenetischer Untersuchungen kann die klinische Diagnose heute oft bestätigt und präzisiert werden. Schon vor dem Auftreten der ersten Symptome bzw. vor der Geburt ist es oft möglich, eine Diagnose zu stellen. Daher kommt der genetischen Beratung eine zentrale Bedeutung zu.

Heredo-Ataxien können bis heute nicht geheilt werden, jedoch ist es möglich, die Beschwerden zu lindern und Wohlbefinden sowie Leistungsfähigkeit länger zu erhalten.

Was leistet die DHAG?

Die DHAG hilft Betroffenen, deren Familien und Freunden, die Behinderung, das Erkrankungsrisiko und das Zusammenleben besser zu bewältigen, sich über soziale und rechtliche Möglichkeiten zu informieren und sich mit anderen auszutauschen. Dazu bietet die DHAG Treffen in den Regionalgruppen und Landesverbänden, Seminare und Fortbildungsveranstaltungen, die Verbandszeitung „HERAX FUNDUS“, Informationsmaterial, ein Fachberater-Gremium sowie Öffentlichkeitsarbeit. Außerdem fördert die DHAG den Auf- und Ausbau spezieller Forschungs-, Behandlungs- und Beratungsstellen.

www.ataxie.de

Tel. 0711 5504644

Deutsche Huntington-Hilfe e. V.

www.huntington-hilfe.de

Das typische Bild der Huntington Erkrankung (HK) besteht aus einer Kombination körperlicher und geistiger Veränderungen, die in der Regel zwischen dem 35. und 50. Lebensjahr, manchmal auch früher, manchmal später auftreten können. In der Bundesrepublik rechnet man mit mindestens 8.000 Betroffenen. HK ist eine Erkrankung mit autosomal-dominanten Erbgang, damit liegt die Wahrscheinlichkeit für Verwandte ersten Grades (Eltern, Geschwister, Kinder) bei 50%, ebenfalls das mutierte Gen geerbt zu haben.

Die Deutsche Huntington-Hilfe e. V. (DHH) sieht ihre Hauptaufgabe darin, den Menschen das Wissen über die Krankheit und Behinderung und ihre vielfältigen Folgen zur Verfügung zu stellen. Die Menschen müssen wissen, welche Problem-

situationen auf sie zukommen und welche Hilfe es gibt. Erst dann kann es den Betroffenen gelingen, an ihrer sozialen Rehabilitation und gesellschaftlichen Integration bewusst mitzuwirken. Dieses Wissen erwirbt man durch verschiedene Erfahrungen und Informationsquellen.

Die Deutsche Huntington-Hilfe hat derzeit 1.695 Mitglieder. Diese sind in 6 Landesverbänden bzw. in über 40 Selbsthilfegruppen organisiert. Dem Vorstand steht ein Beirat aus Vertretern der Betroffenen, der Risikopersonen, der Angehörigen, der Jugend sowie den Vertretern der medizinischen Berufe und Hilfsberufe zur Seite. Als beratendes Organ steht dem Vorstand außerdem ein wissenschaftlicher Beirat zur Seite.



www.huntington-hilfe.de
Tel. 0203 22915

Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie – DIG PKU e. V.

www.dig-pku.de

Die „DIG-PKU“ hat 1.730 Mitglieder und betreut PKU-Betroffene in 17 Regionalgruppen sowie Betroffene mit verwandten Stoffwechselstörungen (Organosäureämien, NKH, Tyrosinose und Homocystinurie). Neben der Netzwerkarbeit mit anderen Institutionen und der Förderung von Maßnahmen zur Früherkennung und Behandlung von Stoffwechselstörungen erarbeitet die DIG PKU Produktinformationen zu Spezialpräparaten und eiweißarmen Lebensmitteln und führt Kochkurse durch.

Die Phenylketonurie (PKU) ist eine angeborene, erblich bedingte Stoffwechselstörung, die in Deutschland bei einem von etwa 10.000 Neugeborenen auftritt. Aufgrund einer Störung ist das Enzym, welches das in allen „lebensnotwendigen“

Nahrungsmitteln enthaltene Phenylalanin umwandelt, gar nicht oder nur teilweise aktiv. Dadurch häuft sich Phenylalanin in Blut und Geweben an und verursacht eine Hirnschädigung, wenn die PKU nicht in den ersten Lebenswochen entdeckt und sofort behandelt wird.

Bisher besteht die weitestgehend einzige Behandlungsmöglichkeit in einer „phenylalaninarmen Diät“. Dabei sind Lebensmittel mit geringem Eiweißgehalt (einige Obst- und Gemüsesorten) in streng vorgegebenen Mengen erlaubt. Lebensmittel mit hohem Eiweißgehalt (Brot, Nudeln, Wurst etc.) müssen durch eiweißarme, diätetische Lebensmittel ersetzt werden. Zur Deckung des täglichen Eiweißbedarfs erhalten PKU-Betroffene spezielle Präparate.



Bei strikter Einhaltung der Diät wachsen die Betroffenen normal heran und entwickeln sich gut.

www.dig-pku.de
Tel. 0911 9791034





deutsche klinefelter-syndrom vereinigung e.v.

Die Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e.V. – DKSV e.V. ist eine 1992 gegründete, ehrenamtlich aktive Selbsthilfe-Organisation auf Bundesebene mit ca. 600 Mitgliedern. Unser Ziel ist es, Menschen mit Klinefelter-Syndrom, mit Klinefelter-Syndrom-Sonderform (48xxy und 49xxxxy) sowie deren Angehörige zu unterstützen. Wenn die Diagnose „Klinefelter-Syndrom“ gestellt wurde, treten meist viele Fragen auf. Mit unseren Internetseiten wollen wir erste Antworten geben und vor allem das Gefühl geben: Sie sind nicht allein!

Denn nichts ist so wertvoll wie der Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen, Eltern, Partnerinnen oder Partnern.

Das Klinefelter-Syndrom ist eine angeborene Chromosomenstörung bei Männern. Die Betroffenen haben ein Chromosom mehr als andere Männer. Etwa jeder 500. Mann ist davon betroffen. Allen Betroffenen gemeinsam sind eine Unterentwicklung der Hoden und eine dadurch verminderte Testosteronproduktion. Die Betroffenen bleiben daher kinderlos. Da Testos-

teron aber nicht nur als das männliche Geschlechtshormon eine Rolle spielt, sondern vielfältige Funktionen im Stoffwechsel des Körpers hat, sind die Auswirkungen sehr unterschiedlich. Folgende Symptome können zusätzlich auftreten: Antriebsarmut, Müdigkeit, Kontaktarmut, Lenschwierigkeiten, Motorikstörungen, Sprachstörungen, Osteoporose, Osteopenie, kleine Hoden, verzögerte Pubertät, geringe Libido.

www.klinefelter.de
Tel. 037296 934369



Der Dachverband der regionalen Elterninitiativen – Deutsche Leukämie-Forschungshilfe, Aktion für krebskranke Kinder e.V (DLFH) – gründete 1995 die Deutsche Kinderkrebsstiftung (DKS). Ziel ist es, Heilungschancen, Behandlungsmethoden und die Lebensqualität krebskranker Kinder zu verbessern. DLFH und DKS sind autorisierte Interessenvertretung von 73 Elternvereinen in Deutschland sowie der betroffenen Familien. In Vorstand und Kuratorium der Stiftung engagieren sich Elterngruppenvertreter, Vertreter des öffentlichen Lebens und Ärzte ehrenamtlich und unentgeltlich.

Deutsche Leukämie-Forschungshilfe – Aktion für krebskranke Kinder e. V.

Hinter der Diagnose Krebs bei Kindern verbirgt sich ein ganzes Spektrum seltener, bösartiger Erkrankungen. Heute überleben in Deutschland mehr als 75 Prozent der jungen Patienten; bei einigen Krebsarten sind es sogar über 90 Prozent. Fachleute führen diese Erfolge darauf zurück, dass heute fast alle Kinder im Rahmen von sogenannten Therapieoptimierungsstudien behandelt werden. Die Deutsche Kinderkrebsstiftung ist größter Förderer dieser Studien in Deutschland. Ein Schwerpunkt gilt dabei seltenen Tumorarten, wie beispielsweise Hirntumoren und Weichteiltumoren.

Zu den Aufgaben der Stiftung gehört auch die finanzielle Hilfe für Familien, die durch die Krebserkrankung eines Kindes in eine Notlage

geraten sind. Aufklärung, Beratung und Information sowie eine Vielzahl von Veranstaltungen für betroffene Familien und die jungen Krebspatienten sind ebenfalls feste Bestandteile der Arbeit.

Daneben unterhält die DKS in der Nähe von Heidelberg das „Waldpiraten-Camp“ – eine im gesamten deutschsprachigen Raum einzigartige Freizeiteinrichtung für krebskranke Kinder.

www.kinderkrebsstiftung.de
Tel. 0228 688460



Deutsche Morbus Crohn / Colitis ulcerosa Vereinigung – DCCV – e.V.

www.dccv.de

Die Primär Sklerosierende Cholangitis (PSC)

Die PSC ist eine Entzündung der Gallengänge. Sie verengen sich, so dass sich Gallensäften stauen und die Leber schädigen. Man geht von rund 4.000 PSC-Patient(inn)en in Deutschland aus. Ca. 80% haben zugleich eine chronisch entzündliche Darmerkrankung (CED) wie Colitis ulcerosa oder Morbus Crohn.



Die Ursache der PSC ist ungeklärt. Symptome sind u.a. Müdigkeit, Juckreiz und Oberbauchschmerzen. Ursodeoxycholsäure wird zur Verbesserung der Leberwerte eingesetzt, hat aber keine PSC-Zulassung. Endoskopisch kann man die Gallengänge weiten. Dennoch kann im fortgeschrittenen Stadium eine Lebertransplantation erforderlich sein. Menschen mit PSC haben erhöhte Krebsrisiken; darum sollte jährlich die Leber untersucht und der Darm gespiegelt werden.

Deutsche Morbus Crohn / Colitis ulcerosa Vereinigung (DCCV) e.V.

Die DCCV e.V. ist der Selbsthilfeverband für die über 320.000 Menschen mit einer CED und/oder PSC in Deutschland. Sie bietet Beratung und Unterstützung, Informationsveranstaltungen, das Journal



DCCV e.V.
Deutsche Morbus Crohn /
Colitis ulcerosa Vereinigung

„Bauchredner“ und Kontakte zu Selbsthilfegruppen, Ärzten und Klinken. DCCV-Mitglieder haben Rechtsschutz vor deutschen Sozialgerichten. Der Arbeitskreis PSC setzt sich speziell für die Belange von PSC-Betroffenen ein.

www.dccv.de
Tel. 030 20003920

Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.

www.dng-ev.de

Narkolepsie ist eine seltene, lebenslang andauernde und unheilbare neurologische Erkrankung, bei der der Schlaf-Wach-Rhythmus gestört ist.

Charakteristische Symptome:

- Vermehrte Tagesschläfrigkeit und Schlafattacken
- Kataplexien (Muskeltonusverlust)
- Gestörter Nachtschlaf mit häufigen Wachphasen
- Automatische Handlungen
- Halluzinationen

Die Symptome können einzeln auftreten, in den weitaus meisten Fällen treten aber mehrere Symptome gleichzeitig auf.

Die Situation der Betroffenen ist zunächst dadurch gekennzeichnet, dass von den ersten Symptomen

bis hin zur gesicherten Diagnose nach wie vor mindestens drei Jahre vergehen. Hierdurch und des Weiteren durch die Unkenntnis über die Erkrankung stößt der Betroffene immer wieder auf Unverständnis. Er wird als Faulpelz, Schlafmütze oder gar Simulant diskriminiert. Dieses kann u.a. zu Depressionen führen, die den Betroffenen neben der Narkolepsie noch zusätzlich belasten.

Die Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V. (DNG) ist die einzige bundesweit bestehende gemeinnützige Selbsthilfeorganisation auf dem Gebiet der Schlaf-Wach-Störungen.

Derzeit hat sie ca. 950 Mitglieder, einen Vorstand sowie über das Bundesgebiet verteilte Regionalgruppen und einen Wissenschaftlichen Beirat.



Die DNG ist Herausgeber einer eigenen Vereinszeitschrift „Der Wecker“ und unterhält eine eigene Homepage.

Aufgaben

Extern stellt die DNG in der Öffentlichkeit sowie auf Kongressen die Narkolepsie und andere seltene Schlaf-Wach-Störungen dar; intern berät sie ihre Mitglieder und bietet Schulungen an.

www.dng-ev.de
Tel. 0212 23063345



www.psp-gesellschaft.de



Die Progressive Supranukleäre Blickparese (PSP) ist eine seltene Erkrankung des Gehirns. In Deutschland sind ca. 12.000 Menschen an PSP erkrankt. Die mittlere Überlebenszeit liegt zwischen 6 – 10 Jahren. Die PSP-Erkrankung ist bisher nicht heilbar.

Deutsche PSP-Gesellschaft e. V.

Hauptsymptome sind fortschreitende Einschränkung der willkürlichen Augenbewegungen einhergehend mit Gangunsicherheit und Schwindelgefühlen; Fallneigung nach hinten; Sprech- und Schluckstörungen; Muskelversteifungen; Antriebsverarmung; Wesensveränderungen. Der tägliche Pflegeaufwand beträgt oft 24 Stunden.

Unsere Hilfe

Die PSP-Erkrankung wird oft erst sehr spät diagnostiziert, weil einige Symptome zunächst auch bei der Parkinson-Erkrankung auftreten. In vielen Fällen kommt es zu einer Odyssee der Erkrankten durch Arztpraxen und Kliniken, bis die richtige Diagnose festgestellt wird.

Die PSP-Gesellschaft hat es sich zur Aufgabe gemacht, den PSP-Patienten und ihren Angehörigen eine Stimme zu geben und ihnen die Bewältigung des Alltags zu erleichtern.

Wir beraten und informieren über Pflegestufen, Hilfs- und Heilmittel, informieren über Facharztpraxen und Uni-Kliniken, führen Angehörigen-Schulungen durch, organisieren Treffen der regionalen Selbsthilfegruppen, vermitteln Urlaub für PSP-Patienten, fördern die PSP-Forschung und Therapie und informieren auf www.psp-gesellschaft.de, im PSP-Forum, über Facebook und Twitter.

www.psp-gesellschaft.de
Tel. 06032 9244000

www.rheuma-liga.de/seltene



Engagement für Menschen mit seltenen Rheumaerkrankungen

Neben den weit verbreiteten Rheumaerkrankungen wie Arthrose, chronischem Rückenschmerz, Osteoporose oder Fibromyalgie, gibt es eine große Zahl von Rheumaerkrankungen – vor allem im entzündlichen Bereich – die selten oder sehr selten auftreten. Die Unterstützung dieser Betroffenen

Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.

ist ein wichtiges und dauerhaftes Ziel der verbandlichen Arbeit der Deutschen Rheuma-Liga. Nur wenige Spezialisten und Spezialambulanzen stehen in Deutschland zur Verfügung. Viele Mitglieder in der Rheuma-Liga müssen weit reisen, um Gleichgesinnte zu treffen. Hilfreich ist daher das umfangreiche Angebot im Internet mit Kurzinterviews von Betroffenen. Alljährlich zum Tag der Seltenen Erkrankungen findet ein Internetforum mit Experten statt. Auch die Angebote der Hilfe und Selbsthilfe vor Ort sind vielfältig. Es gibt überregionale Patientenveranstaltungen, Selbsthilfegruppen, Bewegungsangebote und Schulungen in den Landesverbänden wie auch in den Mitgliedsverbänden Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V. und Sklerodermie Selbsthilfe e.V.

Eine umfassende Merkblattreihe zu seltenen rheumatischen Krankheitsbildern steht zum kostenlosen Download im Internet. Zu den Krankheitsgruppen der Kollagenosen und Vaskulitiden gibt es spezielle Ratgeber.

www.rheuma-liga.de/seltene
Tel. 01804 600000



Selten, aber nicht allein. Ehrenamtliche Berater und Beraterinnen treffen sich alljährlich zu einem bundesweiten Austausch.

© Deutsche Rheuma-Liga 2014

Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e. V.

www.sarkoidose.de

„Ein hartnäckiger Husten muss nicht immer eine Grippe sein!“

Sarkoidose – der „Clown der Medizin“ ist eine facettenreiche Systemerkrankung

Die Sarkoidose ist eine entzündliche Allgemeinerkrankung mit Bildung von gutartigen Knötchen im Bindegewebe, die alle Organe betreffen kann. Daher können vielfältige Symptome auftreten: u.a. ständige Müdigkeit, Grippegefühl, Fieber, Gelenkschmerzen, Atemnot/Hustenreiz, Herzrhythmusstörungen, Sehstörungen, Lähmungen, Hautveränderungen.

Die Prävalenz/Inzidenz liegt bei 40 – 50 / 8 – 10 Erkrankte pro 100.000 Einwohner.

Da die Ursache der Sarkoidose noch unbekannt ist, fehlt eine ursachenspezifische Therapie. Hier ist Forschung dringend notwendig. Die Behandlung erfolgt mit Kortison als Mittel der Wahl. Regelmäßige Verlaufskontrollen sind sehr wichtig.

Die Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V. ist der Zusammenschluss von Erkrankten und ihren Angehörigen und wurde 1987 gegründet. Mittlerweile hat sie über 4.000 Mitglieder und ist mit weitem Abstand die größte Vereinigung der Sarkoidose-Patienten in Europa.

Sie ermöglicht den persönlichen Erfahrungsaustausch in ganz Deutschland, sammelt die Erfahrungen der Mitbetroffenen und unterhält den regelmäßigen Informationsfluss mit ihnen.



Ziel ist die Verbesserung der Versorgung und die Unterstützung der Sarkoidose-Forschung.

www.sarkoidose.de
www.kindersarkoidose.de
 Tel. 02150 705960

Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. – dsai

www.dsai.de

Immundefekte erkennen und behandeln

Viele Menschen mit einem angeborenen Immundefekt haben einen steinigen Weg voller Sorgen und Ängste hinter sich, bevor sie die Diagnose Immundefekt erhalten. Mit der dsai, der Patientenorganisation für angeborene Immundefekte,

möchten wir anderen Betroffenen diesen Leidensweg ersparen.

Eines unserer wichtigsten Ziele ist daher die **frühzeitige Diagnose und eine angemessene Therapie** aller Betroffenen.

Durch die konsequente Öffentlichkeitsarbeit, durch Veranstaltungen und Kampagnen von Kliniken, Ärzten, Organisationen und auch Betroffenen wurde die Diagnoserate in den vergangenen sieben Jahren verviunfacht!



Die Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – dsai agiert als kompetenter Partner in einem Netzwerk aus Betroffenen, Spezialisten, Behörden und Forscherteams.

Unter dem Motto „Defektes Immunsystem? Starke Patientenorganisation!“ betreut und unterstützt die dsai Patienten und ihre Angehörigen mit allen erdenklichen Kräften.

www.dsai.de
 Tel. 08074 8164



www.deutsche-syringomyelie.de



Die **Syringomyelie** ist eine Erkrankung des Rückenmarks durch mit Flüssigkeit gefüllte Hohlräume (Syrinx). Es besteht kein Zusammenhang zwischen Größe, Anzahl oder Lage der Syrinx und der Schwere der Erkrankung. Ursachen sind Tumore, Bandscheibenvorfälle, Unfälle mit Beteiligung der Wirbelsäule, Entzündungen oder Fehlbildungen, wie die Chiari Malformation.

Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V.

Die **Chiari Malformation** ist eine embryonale Entwicklungsstörung, bei der in der hinteren Schädelgrube nicht genügend Platz für einige Hirnanteile (Kleinhirntonsillen) ist. Diese drängen durch das Hinterhauptloch in den Rückenmarkskanal.

Die Symptome und Beschwerden sind individuell verschieden je nach der Nervenschädigung. Die Betroffenen haben oft eine jahrelange Leidensgeschichte und Ärzte-Odyssee hinter sich, bis die richtige Diagnose gestellt wird.

Über Internet, Flyer, Info-Stände auf medizinischen Fachmessen, Pressemitteilungen oder die Mitorganisation des internationalen Ärztekongresses ‚Syringomyelia 2010‘

in Berlin, macht der DSCM seit 2006 die Erkrankungen bekannt. Er unterstützt Betroffene durch Verweisung an kompetente Fachärzte. Er gibt Hilfestellung bei Anträgen auf Schwerbehinderung, Erwerbsminderungsrenten und Reha-Maßnahmen.

Das Forum und regelmäßige Treffen dienen dem Austausch und der Hilfe untereinander. Heute hat der Verein über 400 Mitglieder bei geschätzten 7.000 Erkrankten in Deutschland.

www.deutsche-syringomyelie.de
Tel. 06234 3020365

www.dsaku.de



Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie e. V. (DSAKU)

Alkaptonurie (AKU) ist eine seltene autosomal-rezessive Erbkrankheit des Eiweißabbaus. Aus diesem Grund haben AKU-Patienten eine erhöhte Anreicherung des Zwischenproduktes Homogentisinsäure (HGA), welches chemisch sehr reaktiv ist und mit der Zeit durch schwarze Ablagerungen ihres Oxidationsproduktes Schäden an mehreren Organen anrichtet.

Die Folgen sind: Dunkelfärbung des Urins in der Luft ab dem Säuglingsalter, Verfärbung der Augäpfel und Ohrmuscheln (\pm 30 Jahre), Nieren- und Prostatasteine (\pm 50 Jahre),

Aortenstenose (\pm 60 Jahre) und vor allem eine früheinsetzende invalidisierende Erkrankung der Wirbelsäule (\pm 30 Jahre) und Großgelenke (\pm 40 Jahre), die durch den Abbau des schwarzen Knorpels (ochronotische Arthropathie) verursacht wird.

Ebenfalls können Muskeln, Sehnen und Bänder durch Entzündungen und Risse betroffen sein. Aufgrund ihrer Häufigkeitsrate von 4–10:1 Mio. zählt AKU zu den ultraseltenen Erkrankungen.

Die Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie e.V. (DSA-

KU) wurde im Februar 2012 gegründet und ist bundesweit aktiv. Der Verein hat sich zur Aufgabe gemacht, Informationen zur früheren Diagnose und zur besseren medizinischen Versorgung herauszugeben, die Kontaktpflege zwischen Patienten und deren Angehörigen zu fördern sowie Hilfestellung zur Krankheitsbewältigung zu leisten.

Hierzu bietet der Verein jährliche Gruppentreffen, Informationsveranstaltungen, ein Internetportal mit Informationen sowie Beratung an.

Die DSAKU hat zwei Flyer entworfen, die jeweils Informationen für Patienten und Ärzte zusammenfassen.

www.dsaku.de
Tel. 0711 2268835

Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e. V.

www.diamond-blackfan.de

Die Diamond-Blackfan-Anämie (DBA) ist eine schwere chronische Blutarmut, die in den meisten Fällen bereits im 1. Lebensjahr auftritt. Sie beruht auf einer bisher nicht weiter geklärten Störung der Bildung der roten Blutzellen im Knochenmark. Ein Viertel der Patienten hat noch weitere Fehlbildungen des Körpers (z. B. Daumenstellung, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte).

Sie sind meist eher kleinwüchsig. Mögliche Langzeitkomplikationen sind Minderwuchs, Schäden an Leber, Nieren, Herz und Hormondrüsen, Seh- und Hörstörungen. Weiter kann es zu Zuckerkrankheit und Schilddrüsen-Unterfunktion kommen. Vielfach verzögern sich die Pubertät und die normale Geschlechtsentwicklung. Es besteht eine erhöhte Infektionsgefahr. Diese Zusammenhänge können eine eingeschränkte Lebenserwartung bedingen.

Unser Ziel ist es, auf diese seltene Bluterkrankung aufmerksam zu machen und einen Austausch über Therapiemöglichkeiten und -erfahrungen, Probleme des alltäglichen Umgangs mit der Erkrankung und sozialrechtliche Fragestellungen zu ermöglichen.

Einmal im Jahr treffen sich die Familien mit ihren Kindern an einem Wochenende zu einem intensiven Austausch von medizinischen und praktischen Informationen. Es werden führende deutsche DBA-Spezialisten zu diesen Treffen eingeladen, die die Mitglieder über die neuesten Erkenntnisse der Forschung informieren. Daneben ermöglicht das Treffen aber auch eine besondere persönliche Begegnung und einen Erfahrungsaustausch über den Umgang mit der Erkrankung und die Bewältigung des Alltags.



www.diamond-blackfan.de
Tel. 030 8011237

Die Schmetterlinge e. V. – Schilddrüsenbundesverband

www.sd-bv.de

Der internationale Schilddrüsenbundesverband Die Schmetterlinge e. V. ist eine Selbsthilfeorganisation, die sich um schilddrüsenkranke Kinder und deren Eltern und/oder Angehörigen und um betroffene Erwachsene kümmert.

Es gibt viele verschiedene Störungen der Schilddrüse, die die Gesundheit negativ beeinflussen können. Die Behandlung und Betreuung von schilddrüsenkranken Erwachsenen und Kindern erfordert nicht nur ärztliche Erfahrung und Kompetenz, sondern fordert auch viel Einfühlungsvermögen und eine gute Zusammenarbeit mit den betroffenen Patienten und Eltern.

Es ist unser Ziel, den Patienten adäquate Maßnahmen zur Bewältigung der Schilddrüsenerkrankung

durch spezialisierte Ärzte und Therapeuten zu vermitteln. Wir möchten die Patienten durch aktive Mitarbeit motivieren, ihre Erkrankung zu akzeptieren, sich bei den Folgen und Symptomen der Erkrankung selbst zu mobilisieren und sich durch entsprechende Therapien (Medikamente, Operation, Radiojodtherapie, Ergotherapie, Krankengymnastik, Sprachtherapie, Logopädie, Verhaltenstherapie, Psychotherapie o. a.) Hilfe zu verschaffen.

Dazu informieren wir und klären auf, vernetzen untereinander und stellen entsprechende Kontakte her, unterstützen und beraten, leisten Öffentlichkeitsarbeit und laden zu regelmäßigen Treffen, Seminaren und Tagungen ein. Einen besonderen Schwerpunkt bildet unsere Homepage mit Diskussionsforum.



www.sd-bv.de
Tel. 0201 8718451



www.elaev.de



Leukodystrophie bezieht sich auf eine Gruppe von seltenen, genetischen Krankheiten, die das Myelin des zentralen Nervensystems angreifen. Myelin bildet die weiße (leuko) Substanz im Gehirn und im Rückenmark. Es ummantelt die Nervenfasern im Sinne einer Kabelummhüllung: dies ermöglicht eine gute Übermittlung der Nachrichten des Nervensystems. Wenn diese Ummantelung beschädigt (dys-

ELA Deutschland e. V.

troph) ist, fließt der „Strom“ nicht mehr, die Signale kommen nicht mehr an. Leukodystrophien sind nicht heilbar. Lähmung, Blindheit, Taubheit, Krämpfe, Spastiken, das Sprechen und Essen begleiten die Erkrankung bis hin zum Tod.

Die Europäische Vereinigung gegen Leukodystrophien: ELA Deutschland ist ein gemeinnütziger Verein nach deutschem Recht. 1997 als Bundesverein Leukodystrophie gegründet, arbeiten wir seit 2013 als ELA Deutschland in Europa zusammen.

Betroffene beraten ist Grundsatz für unsere Selbsthilfe. Ein medizinischer Beirat steht zur Seite. ELA unterstützt die Einrichtung von speziellen Sprechstunden für Leukodystrophie-Kinder an den Universitätskliniken Hamburg-Eppendorf und Tübingen.

Jährliche Familientreffen: Forscher und Mediziner vermitteln den neuesten Stand. Fragen zu Hilfsmitteln, Diätformen, Rehabilitation oder Pflege werden erörtert. Wichtig ist der Austausch untereinander. Ärzte und Wissenschaftler begegnen den Patienten.

Forschung fördern: ELA Deutschland fördert medizinische Forschungsprogramme wie den Myelinaufbau und experimentelle Therapieansätze.

www.elaev.de
Tel. 06692 918113



www.rett.de



Die Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom in Deutschland e. V. wurde 1987 gegründet. Mittlerweile gehören der Elternhilfe 1.600 Mitglieder mit über 600 Rett-Patienten an. Innerhalb der Elternhilfe haben sich neun regionale Gruppen gebildet. Sie nutzen die räumliche Nähe zu den Mitgliedern, um diese intensiv betreuen zu können.

Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e. V.

Erkrankung

Das Rett-Syndrom ist eine genetisch verursachte Erkrankung mit der Folge einer schweren geistigen und körperlichen Behinderung, welche fast ausschließlich Mädchen betrifft. Alle Betroffenen zeigen eine Übereinstimmung in ihrer klinischen Symptomatik, vor allem durch Handstereotypien als besonderes Merkmal. Nach normaler Schwangerschaft sind zunächst keine besonderen Auffälligkeiten erkennbar. Erst später werden eine innere Zurückgezogenheit, ein vermindertes Kopfwachstum, der Verlust von erworbenen Fähigkeiten und sozialer Kontaktfähigkeit sowie eine erhebliche Störung der Sprachentwicklung offenbar. Viele Kinder erlernen das Laufen nicht oder nur eingeschränkt. Typische Begleitscheinungen sind Skoliose, Epilepsie und Atemauffälligkeiten.

Selbsthilfe

Die Elternhilfe Rett-Syndrom berät betroffene Eltern und alle, die im täglichen Leben mit dem Rett-Syndrom zu tun haben. Sie vermittelt Kontakte zwischen betroffenen Eltern, bietet regionale und überregionale Treffen mit Fachvorträgen an. Es werden Fortbildungen für Pädagogen, Therapeuten und Ärzte durchgeführt. Die Arbeitsgruppe „Erwachsene mit Rett-Syndrom“ beschäftigt sich mit den spezifischen Problemen im Erwachsenenalter. Die Elternhilfe nimmt an Kongressen, Symposien und Fachmessen teil.

www.rett.de
Tel. 06126 500306

European Chromosome 11 Network e. V.

www.chromosome11.eu

Das Europäische Netzwerk, welches 1997 gegründet wurde, besteht inzwischen aus ungefähr 100 Familien von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit einer Anomalie an einem 11-er Chromosom. Über die Jahre hat sich herausgestellt, dass ungefähr 50% der im Netzwerk registrierten Betroffenen das Endstück des langen q-Arms von Chromosom 11 fehlt. Diese Anomalie heißt Terminale Deletion 11q oder Jacobsen Syndrom (Häufigkeit: 1:100.000).

Die Folgen sind: geistige und körperliche Behinderung, Muskelschwäche, Herz- und Nierenfehler, Fehlbildungen der Augen, Ess- und Sprachschwierigkeiten, Minderwuchs, Blutgerinnungsprobleme u.a.

Ziel des Zusammenschlusses ist es, betroffene Eltern miteinander in Kontakt zu bringen und möglichst viele Informationen und Forschungsergebnisse über die Syndrome zu sammeln, um die Lebensqualität der Betroffenen zu steigern und den Alltag zu erleichtern.

Höhepunkt hierbei sind die alle 2 Jahre stattfindenden internationalen Konferenzen. Sie bieten eine einmalige Möglichkeit zum direkten Erfahrungsaustausch untereinander und zum völlig unkomplizierten Zusammentreffen mit den Wissenschaftlern unter optimalen Bedingungen: genügend Zeit, tolle Kinderbetreuung, erfahrene Dolmetscher, kein unverständliches Ärztelatein und viel Erfahrung!



www.chromosome11.eu

Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V.

www.fop-ev.de

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva

Die Ursache liegt in einer fehlerhaften Erbinformation. Durch eine Mutation auf dem langen Arm des Chromosoms 2 zwischen der Position 23 und 24 kommt es zu einem Fehler im Bauplan für den ACVR1-Rezeptor. Aufgrund des „Baufehlers“ kommt es zu einer anhaltenden Aktivierung des Rezeptors. Dies führt vor der Geburt zu typischen Mißbildungen, nach der Geburt zu entzündlichen Veränderungen im Muskel.

Symptome

Bereits bei Geburt besteht bei mehr als 95 % der Erkrankten eine auffallende Verkrümmung und/oder Verkürzung der Großzehen und der Finger. In den folgenden Jahren

kommt es dann, in der Regel beginnend im Kopf-/Nackebereich, zu entzündlichen Schwellungen.

Vor allem Verletzungen der Muskulatur können Auslöser dieser entzündlichen Schwellungen, die oft anfangs als harmlose Beulen verkannt werden, sein. Die fortschreitende Einsteifung und Verknöcherung folgt ganz bestimmten Regeln: Vom Kopf zu den Füßen, vom Rumpf aus finger- bzw. zehenwärts und vom Rücken aus nach vorne auf Brust und Bauch übergreifend.

Leider ist bis jetzt das Fortschreiten der Erkrankung nur begrenzt zu verhindern. Man denkt an den Einsatz von sogenannten Signalübertragungshemmern und Antikörpern gegen den ACVR1-Rezeptor, um die Aktivität des Rezeptors zu dämpfen.



Vorbeugende Maßnahmen

Da Verletzungen der Muskulatur heftige Krankheitsschübe auslösen können, sollte man keine IM Injektionen vornehmen und jegliche operative Eingriffe nur bei vitaler Gefährdung durchführen. Bei frischen Verletzungen oder Schüben sollte unbedingt eine Cortisonprophylaxe entsprechend den Therapierichtlinien der IFOPA erfolgen.

www.fop-ev.de
www.ifopa.org
 Tel. 08303 921062



www.glut1.de



Der Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt, wurde 1991 erstmals beschrieben. Er ist eine der wenigen stoffwechselbedingten, aber gut behandelbaren Epilepsien im Kindesalter. Das Gehirn benötigt zur Energiegewinnung ausschließlich Glukose. Diese gelangt über den spezifischen Transporter GLUT1 aus dem Blut in das Gehirn. Ist dieser Transporter defekt, kommt es zu einer Unterversorgung mit Brennstoff, zu einer „Energiekrise“ im Gehirn – eben dem Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt.

Förderverein Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt e. V.

Einzig etablierte Therapie ist die sogenannte ketogene Diät. Dabei handelt es sich um eine extrem fettreiche, kohlenhydratarme, isokalorische Diät, die das Fasten imitiert. Der Erfolg dieser Behandlung ist beeindruckend: fast alle Patienten werden innerhalb weniger Wochen anfallsfrei, ihre Entwicklung zeigt deutliche Fortschritte.

Zwar wurde in der Kürze der Zeit viel von Medizinern und Forschern erreicht, leere Haushaltskassen und die vermutete große Anzahl bisher nicht erkannter GLUT1-Defekt Betroffener, setzen dem Förderverein Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt e. V. insbesondere folgende Aufgaben und Ziele:

- Unterstützung der Forschung und Lehre
- jede Art der aufklärenden Öffentlichkeitsarbeit über den GLUT1-Defekt sowie Therapiemöglichkeiten
- Unterstützung der Familien mit am GLUT1-Defekt leidenden Kindern durch aktuelle Informationsschriften und die kontinuierliche Sammlung und Aufarbeitung aller bekannten Daten über die Krankheit
- Förderung des Informationsflusses zwischen betroffenen Familien, Ärzten, Diätassistenten, Kliniken und Forschungseinrichtungen

www.glut1.de
Tel. 02305 543211

www.fontanherzen.de



Ein normales gesundes Herz verfügt über zwei pumpfähige Herzkammern, die durch die Herzscheidewand voneinander getrennt sind. Die linke Herzkammer pumpt sauerstoffreiches Blut in die Körper-

Fontanherzen e. V.

schlagader, die rechte Herzkammer sauerstoffarmes (verbrauchtes) Blut in die Lunge. Bei manchen angeborenen Herzfehlern entsteht leider die Situation, dass nur eine funktionsfähige Herzkammer zur Verfügung steht, dann spricht man vom Einkammer-Herz (oder univentrikulären Herz). In diesem Fall werden die Körper- und die Lungenschlagader beide aus derselben, einzigen Herzkammer versorgt, in der sich Mischblut befindet. Diese Herzfehler können nicht anatomisch korrigiert werden, es bleibt die palliative Methode der Fontan-OP. Hierbei wird der bisherige gemeinsame Kreislauf getrennt und ein Lungenkreislauf künstlich geschaffen. Das sauerstoffarme, „verbrauchte“ Blut wird nun nicht mehr vom Herzen in die Lunge gepumpt, sondern fließt durch die obere und untere Hohlvene in die Lunge. Die Sauerstoffunterversorgung wird

so behoben und die hohe Druckbelastung der Herzkammer reduziert.

Mit einem Fontankreislauf leben derzeit etwa 5.000 Menschen in Deutschland. Der Verein Fontanherzen e. V. vertritt die Familien und Patienten mit Fontankreislauf in Deutschland. Der Verein bemüht sich seinen Mitgliedern immer die neuesten Erkenntnisse, die zu diesen Herzfehlern gewonnen werden, weiterzugeben. Dazu arbeiten sie mit den besten Herzkliniken und Ärzten zusammen und werden von diesen unterstützt. Es finden Treffen und Seminare statt, der Verein bietet Beratung und Unterstützung an.

www.fontanherzen.de
Tel. 04330 9940981

Galaktosämie Initiative Deutschland e. V.

www.galid.de

Galaktosämie ist eine sehr seltene Stoffwechselerkrankung des Kohlehydrathaushaltes. Bedingt durch das Fehlen des Enzymes Galktose-1-Phospat-Uridyltransferase kann die Galaktose nicht verstoffwechselt werden. Es bleiben für den Körper schädliche Substanzen zurück.

Unser Verein wurde vor 25 Jahren von Eltern mit betroffenen Kindern gegründet und wird bis heute in ehrenamtlicher Tätigkeit geführt.

Unsere Webseite, die regelmäßigen Treffen und der Wissenschaftliche Beirat (Professoren mit Fachgebiet Stoffwechselerkrankungen) sorgen für aktuelle Informationen zur Erkrankung, zu deren Folgen und der erforderlichen Diät.

Damit bieten wir betroffenen Familien Hilfe zur Selbsthilfe.

www.galid.de
Tel. 0172 4376098

GalID



Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V.

www.ggd-ev.de

Die Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V. wurde 1992 als bundesweite Patientenorganisation gegründet. Im Jahr 2014 werden 213 Mitglieder durch uns vertreten.

Erkrankung

Morbus Gaucher ist eine sehr seltene, autosomal rezessiv vererbte Speichererkrankung, bei der eine genetisch bedingte Störung im Glukosylceramidase-Abbau vorliegt. Bei dieser Erkrankung können auf Grund des Enzymmangels bestimmte Fettstoffe nicht abgebaut werden, die dann, bevorzugt in den blutbildenden Organen des menschlichen Körpers wie Knochenmark, Leber und Milz, aber auch in Lunge, Herz und Gehirn angesammelt werden und zu weitreichenden Schäden führen. Zurzeit stehen den Patienten in Deutschland

zwei sehr gut wirksame Medikamenten zur Behandlung zur Verfügung.

Aufgaben

Die GGD e. V. hat es sich zur Aufgabe gemacht, über die Erkrankung und über die notwendige medizinische Versorgung von Patienten mit Morbus Gaucher aufzuklären, indem sie

- Ärzte und Patienten und deren Angehörige über die Krankheit informiert
- Kontakte zu Ärzten und Behandlungszentren vermittelt
- Kontakte zu Patienten und deren Angehörigen untereinander vermittelt
- über die verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten informiert
- über neue Therapiemöglichkeiten informiert
- im Rahmen ihrer Möglichkeiten



Gaucher Gesellschaft Deutschland e. V.

die medizinische Forschung zu Morbus Gaucher unterstützt.

Wir organisieren einmal jährlich eine wissenschaftliche Fachtagung, es finden Patiententreffen statt. Ein besonderes Anliegen ist die Förderung der Jugendarbeit. Einmal jährlich erscheint unsere Mitgliederzeitschrift.

www.ggd-ev.de
Tel. 0700 44300443



www.mps-ev.de



Die Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V. ist bundesweit tätig. Sie setzt sich ein für ein selbstbestimmtes Leben mit der unheilbaren Krankheit Mukopolysaccharidosen (MPS).

Gemeinsam geben Patienten, Angehörige, Ärzte, Therapeuten und Förderer MPS-Kranken Hoffnung:

- als aktives Netzwerk und Interessensvertretung, auch für Betroffene mit verwandten Krankheits-

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V.

bildern (ML);

- durch Beratung, Seelsorge und praktische Hilfestellungen, sowie Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit;
- durch Förderung der Forschung.

Mukopolysaccharidosen (MPS) und verwandte Erkrankungen wie **Mukolipidosen** (ML) sind seltene genetische Erkrankungen, die zu den lysosomalen Speicherkrankheiten zählen. Allen MPS-Erkrankungen ist gemeinsam, dass ein Stoffwechsellzym nicht oder nicht ausreichend vorliegt. Dadurch kommt es in den Lysosomen zur Ablagerung von Glykosaminoglykanen (GAGs). Die Folgen sind Zellschädigungen und Funktionseinschränkungen wichtiger Organe sowie die Ausscheidung der GAGs im Urin.

In den meisten Fällen sind die neugeborenen MPS-Patienten noch unauffällig und entwickeln erst im Laufe der ersten Lebensmonate die ersten spezifischen Symptome. Betroffen sind vor allem das Skelettsystem, Herz, Lunge, Milz und Leber, aber auch das zentrale Nervensystem und die Augen. Je nach MPS-Typ und Schweregrad der Erkrankung kommt es zu einer unterschiedlichen Ausprägung der Symptome.

Fast allen gemeinsam sind fortschreitende Skelettdeformitäten, vergrößerte Gesichtszüge, Gelenkkontraktionen, Vergrößerung von Milz und Leber und gegebenenfalls eine psychomotorische Retardierung.

www.mps-ev.de
Tel. 06021 858373

www.haarzell-leukaemie.de



Kontakt statt Isolation – Information und Erfahrungsaustausch

Die Haarzell-Leukämie (HZL) ist eine langsam verlaufende bösartige Erkrankung der B Lymphozyten, einer Untergruppe der weißen Blutkörperchen. Namengebend sind die mikroskopisch sichtbaren kleinen „haarigen“ Ausläufer

Haarzell-Leukämie-Hilfe e. V.

der Zellen. Die Beschwerden sind zunächst Abgeschlagenheit, geringe Leistungsfähigkeit, schnelle Erschöpfung und häufige Infektionen. Bevor die HZL medizinisch auffällig wird, vergehen oft viele Jahre. Der Zufallsbefund erfolgt meist im Rahmen einer Routineuntersuchung. Bei Männern tritt die Erkrankung vier- bis fünfmal häufiger auf als bei Frauen. Kinder sind nicht betroffen. Das mittlere Erkrankungsalter liegt zwischen 50 und 55 Jahren.

Wir sind die einzige Patienteninitiative (aktuell ca. 320 Patienten) speziell für diese seltene Erkrankung in Europa. Wir haben mit den Gesellschaften für Hämatologie und Onkologie in Deutschland, Österreich und der Schweiz eine patientenverständliche Empfehlung für die Diagnostik und Therapie der HZL er-

arbeitet. Patienten und Angehörige treffen sich einmal jährlich in Goslar. Schwerpunkte der Tagungen sind die Vorträge der HZL-Spezialisten, der Patientenaustausch und ein Gesprächskreis für Angehörige. Gut angenommen werden auch unsere Seminare zur Krankheitsverarbeitung, die nach Bedarf stattfinden. Unser Mitgliederjournal erscheint zweimal pro Jahr mit Patientenberichten und Beiträgen von Ärzten.

www.haarzell-leukaemie.de
Tel. 0171 3635973



HAE Vereinigung e. V.

www.angiooedem.de

Nicht mehr allein – gemeinsam voran

Der HAE Vereinigung e. V. wurde im Oktober 1997 gegründet, weiterhin ist er für viele von dem hereditären Angioödem (HAE) Betroffene die erste Anlaufstelle.

Unser Verein hat sich folgende Ziele gesetzt:

- Einsatz für die Sicherung und Weiterentwicklung der Behandlung der HAE-Erkrankung
- Weitergabe allgemeiner Informationen über HAE an direkt und/oder indirekt Betroffene
- Förderung des Erfahrungsaustausches HAE-Betroffener und ihrer Angehörigen untereinander
- Verbesserung der Zusammenarbeit mit Ärzten, Kliniken und Krankenkassen
- Förderung der ärztlichen und psychosozialen Betreuung, Vorsorge

und Beratung

- Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit.

Das hereditäre Angioödem (HAE) wird durch eine angeborene Veränderung eines Gens auf Chromosom 11 verursacht, welches für die Bildung eines Enzyms, des C1-Esterase-Inhibitors, verantwortlich ist. Dieses Enzym ist für die Regulierung des sogenannten Komplementsystems verantwortlich.

Als Komplement wird eine Gruppe im Serum vorkommender Proteine bezeichnet. Diese reagieren bei bestimmten Auslöse-Reizen in einer festgelegten Form aufeinander. HAE-Patienten bilden entweder zu wenig oder nicht funktionsfähigen C1-Esterase-Inhibitor.

Daraus ergibt sich eine Fehlsteuerung des Komplementsystems, die



bei Betroffenen zu episodischen Schwellungen an den Gliedmaßen, im Gesicht, Kehlkopf und Magen-Darm-Trakt führt. Im Prinzip können alle Organe, auch das Gehirn, die Lunge oder die Nieren von Ödemen betroffen sein.

www.angiooedem.de
Tel. 02464 908787

Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e. V. (HVD)

www.haemochromatose.org

Wenn die Blutbahn zur Eisenbahn wird

Die primäre Hämochromatose ist eine erbliche Erkrankung des Eisenstoffwechsels.

- Häufigkeit der manifesten Erkrankung ca. 1:2500–3000.
- Frühsymptome: ausgeprägte Müdigkeit, unklare Gelenkbeschwerden, erhöhte Leberwerte.
- Manifestationsalter: bei Männern im frühen Erwachsenenalter, bei Frauen meist nach der Menopause.

Unbehandelt kann sie zu einer exzessiven Eisenspeicherung mit Schädigung von Leber, Pankreas, Gelenken, endokrinen Drüsen und Herz führen.

Die Diagnose wird durch erhöhte Transferrin-Sättigung und Ferritin sowie einen positiven HFE-Genetest gestellt.

Die wirksame Therapie besteht in regelmäßigen Aderlässen.

Bei Früherkennung und konsequenter Behandlung vor Auftreten von Spätkomplikationen ist die Prognose gut.

Ziel der Selbsthilfegruppe ist neben einer Sensibilisierung der Öffentlichkeit der Erfahrungsaustausch der Betroffenen untereinander. Ein weiterer Schwerpunkt liegt in der Präventionsarbeit. Ein medizinischer Beirat aus Hämochromatose-Experten unterstützt die vielfältigen Aufgaben unserer Vereinigung.



Die HVD ist Mitglied der Europäischen Hämochromatose-Vereinigung EFAPH. 23 Kontaktstellen vertreten den Verein auf regionaler Ebene.

Treffen:

- in Köln sowie regional (Erfahrungsaustausch/Referentenvorträge)
- jährliches Wochenend-Seminar für Betroffene/Angehörige

www.haemochromatose.org
Tel. 0700 48338674



www.histiozytose.org

HistiozytoseHilfe e.V.



HistiozytoseHilfe e.V.

Die HistiozytoseHilfe e.V. wurde 1996 von Eltern an Histiozytose erkrankter Kinder gegründet. Bei der Histiozytose kommt es zur krankhaften Vermehrung körpereigener Zellen, der sogenannten Histiozyten.

Die häufigste Form der Histiozytose ist die Langerhans-Zell-Histiozytose (LCH), die durch eine tumorähnliche Ansammlung dendritischer Zellen in verschiedenen Organen gekennzeichnet ist. Das klinische Spektrum der LCH ist sehr variabel und reicht von einzelnen Knochenläsionen bis hin zu schweren,

multisystemischen Erkrankungen. Von dieser schwersten klinischen Form der LCH sind vor allem Kinder betroffen, wobei der Altersgipfel in den ersten drei Lebensjahren liegt. Behandelt wird die LCH in der Regel mit Chemotherapie.

Die hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH) und die familiäre HLH (FHLH) sind noch seltenere Histiozytoseerkrankungen. Weltweit sind nur einige hundert Fälle bekannt.

Die Histiozytose Hilfe e.V. ist Ansprechpartner für an Histiozytose

erkrankte Betroffene/Angehörige und betreibt Lobbyarbeit. Sensibilisierung der Öffentlichkeit für diese seltene Erkrankung, praktische Hilfen im Alltag und Förderung der medizinischen Forschungsarbeiten sowie der aktuellen klinischen Studien sind unser Ziel. Die Informationsvermittlung erfolgt übers Internet, halbjährliche Mitgliedertreffen mit Patienten/Ärzten und einer regelmäßig erscheinenden Mitgliederzeitung.

www.histiozytose.org
Tel. 0214 504117



www.hoffnungsbaum.de

Hoffnungsbaum e.V.



Verein zur Förderung der Erforschung und Behandlung von NBIA: „Zauberwort Kooperation“ – Schwerpunkt internationale Vernetzung

NBIA (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation) ist eine Gruppe sehr seltener, genetisch bedingter und unheilbarer neurodegenerativer Erkrankungen. Derzeit sind 10 Gen-Varianten bekannt, deren gemeinsames Merkmal abnorme Eisenablagerungen in den Basalganglien sind. NBIA beginnt meist in Kindheit oder Jugend und

führt in unterschiedlichen Verläufen durch neurologische Symptome wie Dystonie, Parkinsonismus, Spastik u.v.m. zu schwersten Behinderungen und einer verkürzten Lebenserwartung.

Unsere bundesweit und international agierende Selbsthilfegruppe vertritt zurzeit 74 Mitglieder, darunter 34 betroffene Familien, und steht in Kontakt zu Dutzenden weiterer Familien sowie vielen Klinikern und Wissenschaftlern mit NBIA-Expertise im In- und Ausland. Neben der traditionellen Selbsthilfearbeit unterstützen und begleiten wir vor allem kooperative Forschungsvorhaben zur Verbesserung von Diagnostik und Therapie bei NBIA, u. a. als Partner im EU-geförderten FP7-Projekt TIRCON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration).

Hoffnungsbaum e.V. setzt sich für eine adäquate Versorgung durch auf NBIA spezialisierte Zentren ein. Wir teilen diese Ziele mit der internationalen NBIA-Patienten-Dachorganisation NBIA Alliance, deren Gründung wir 2012 initiiert haben.



Bei der gesundheitspolitischen Interessenvertretung unterstützen wir unsere Dachverbände für Seltene Erkrankungen, ACHSE, Kinder Netzwerk und EURORDIS.

www.hoffnungsbaum.de
Tel. 02051 68075

HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V.

www.hsp-selbsthilfegruppe.de

Die HSP (Hereditäre Spastische Spinalparalyse) ist eine genetisch bedingte Erkrankung.

Ab einem bestimmten Punkt am Rückenmark tritt eine Lähmung auf, so dass die Signale entweder gar nicht oder nur verzögert weitergeleitet werden können. Die Erkrankung gehört zu den seltenen neurologischen chronischen Erkrankungen.



Krankheitsbeginn ist im Durchschnitt im Alter von 30 bis 40 Jahren. Es sind jedoch auch Fälle bekannt, in denen die Krankheit im Kindesalter oder auch erst im hohen Alter ihre Wirkung zeigt. Das Bewegungsvermögen wird permanent schlechter, so dass das Leben immer wieder neu organisiert werden muss.

In Deutschland sind etwa 8.000 Menschen davon betroffen. Bisher ist diese Krankheit noch nicht heilbar. Adressen von HSP-Sprechstunden an (Uni-)Kliniken können Sie auf unserer Homepage finden.



Die HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V. hat ihr Hauptziel auf die Hilfe zur Selbsthilfe gerichtet! Wir versuchen uns gegenseitig bei der Alltagsbewältigung mit dieser Erkrankung zu helfen und zu unterstützen!

www.hsp-selbsthilfegruppe.de
Tel. 0721 5164562

Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e. V.

www.hpp-ev.de

Hypophosphatasie (HPP) ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die bei jedem Patienten etwas anders ausgeprägt ist. Ursache ist ein Defekt auf dem Gen, das für die Produktion des Enzyms alkalische Phosphatase verantwortlich ist. Hauptsächlich beeinträchtigt sind Skelett, Wachstum, Muskeln, Zähne, Nieren, die Lunge, das Verdauungs- sowie das Nervensystem. Schwere Formen sind für Neugeborene extrem lebensbedrohlich und verlaufen oft tödlich. Leichtere Ausprägungen werden häufig mit anderen Krankheiten und Syndromen verwechselt, z.B. Rachitis, Rheuma, Osteoporose, idiopathische Parodontitis, Muskeldystrophie, Fibromyalgie – aber auch mit Knochenkrebs.

Hypophosphatasie Deutschland e. V. ist der einzige HPP-Interessenverband im gesamten deutschsprachigen Raum. Neben der Beratung der betroffenen Familien setzen wir uns aktiv für die Aufklärung, Forschung und Therapieentwicklung ein. Dazu haben wir gemeinsam mit unterschiedlichen Kliniken und Fachverbänden ein bundesweites Netzwerk von hochrangigen Experten etabliert, an die sich die Patienten wohnortnah wenden können.

Zum Austausch zwischen den Betroffenen dient eine geschlossene Mailingliste (Yahoo Group), darüber hinaus veranstaltet der Patientenverband einmal pro Jahr ein Bundestreffen mit Fachvorträgen und Workshops.



www.hpp-ev.de
www.hypophosphatasie.net
Tel. 0931 782937



www.ica-ev.de


Ständiger Harndrang gekoppelt mit häufigem Wasserlassen am Tag (Polakisurie) und in der Nacht (Nykturie) sowie häufig Schmerzen im Becken- und Blasenbereich quälen die IC-Patienten – dennoch finden sich keine Krankheitserreger im Urin wie z.B. Bakterien, Pilze oder Viren. Die Beschwerden ähneln einer akuten Blasenentzündung (Zystitis) mit Schädigung der Blasenschleimhaut (Epithel). Im fortgeschrittenen Krankheitsstadium können Veränderungen im Gewebe der Blasenwand (Interstitium) festgestellt werden. Die interstitielle Zystitis (IC) wird öfter bei Frauen diagnostiziert – Männer sind

ICA Deutschland e. V.

nur in 10 % der Fälle betroffen. Diese schwere chronische Erkrankung ist für Ärzte eine therapeutische Herausforderung. Die Diagnose ist aufwändig.

Die Ursachen der Erkrankung können vielfältig und individuell unterschiedlich sein, was die Behandlung (kausale Therapie) erschwert. Zur Linderung der Symptome stehen einige wenige erfolgreiche Therapiemöglichkeiten zur Verfügung, die zu einer Besserung und zu mehr Lebensqualität führen. Krankenkassen erstatten die Therapiekosten jedoch in der Regel nicht.

Die bundesweite Selbsthilfeorganisation ICA-Deutschland wurde 1993 von Ärzten und Patienten gegründet, um das Krankheitsbild bekannt zu machen, die Forschung zu fördern und Ärzten und Betroffenen Hilfestellung zu geben. Weitere Informationen unter oder im Internet unter

www.ica-ev.de
Tel. 0163 908 44 93


www.arthrogryposis.de


Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) ist eine angeborene Form der Gelenksteife, bei der zumeist mehrere Gelenke betroffen sind. Die Ursachen der AMC liegen in einer frühkindlichen Entwicklungsstörung im Mutterleib. Infolgedessen kommt es zu einer gestörten Muskelentwicklung, welche die funktionsgerechte Ausformung der Gelenke behindert. AMC ist nicht heilbar, jedoch auch nicht fortschreitend. AMC tritt bei nur einer von 3.000 – 5.000 Geburten auf. Aufgrund ihrer Seltenheit ist der allgemeine Kenntnisstand

Interessengemeinschaft Arthrogryposis e. V. (IGA)

über Diagnose und Therapie recht dürftig. Dies führt häufig zu einer zu spät einsetzenden Behandlung und manchmal zu funktionell wertlosen, rein kosmetischen Operationen. Für die Betroffenen bedeuten die Fehlbildungen zunächst einmal Bewegungseinschränkungen und ganz praktische Probleme, die für die Eltern im Säuglingsalter zunächst oft nicht gravierend erscheinen, aber mit zunehmendem Alter immer deutlicher zutage treten.

Betroffenen und Eltern fällt es schwer, andere Betroffene und Familien in einer ähnlichen Situation im näheren Umfeld zu finden. Hier kann die Interessengemeinschaft Arthrogryposis e.V. helfen, indem sie es ermöglicht, Kontakte zu knüpfen, sich zusammenschließen und gegenseitig zu unterstützen.

www.arthrogryposis.de
Tel. 02421 202424



Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. – DEBRA Deutschland

www.ieb-debra.de

Die Hautkrankheit Epidermolysis Bullosa ist vielen Menschen noch unbekannt. Doch allein in Deutschland leben schätzungsweise 2000 schwer Betroffene. Durch einen Gendefekt sind ihre Hautschichten nur ungenügend verankert. Bei geringem Druck oder Reibungen entstehen Blasen und schmerzhaft Wunden. Wenn sie abheilen, bilden sich häufig Narben und immer wieder auch Verwachsungen. Nicht selten sind auch Mund und Speiseröhre betroffen, was das Kauen und Schlucken zum Teil unmöglich macht. Die Erkrankung ist heute noch unheilbar. Die Schmerzen und Verbandswechsel sind geblieben.

I.E.B.



Die Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. — DEBRA Deutschland (I.E.B) wurde 1985 gegründet. Zu unseren Aufgaben gehören der Erfahrungsaustausch und die Kontaktpflege der Betroffenen, die Beratung und Hilfe bei medizinischen, psychologischen und sozialen Fragen, die Öffentlichkeitsarbeit und Aufklärung, die Un-

terstützung sinnvoller Forschungsprojekte, der Austausch mit anderen Selbsthilfegruppen im Ausland, die Sammlung und Verteilung von medizinischem Wissen und pflegerischen Hilfen, Weitergabe von Infomaterialien etc.

www.ieb-debra.de
Tel. 06461 9260887

Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.

www.frax.de

Fragiles-X Syndrom (früher auch als Marker-X bzw. Martin-Bell Syndrom bezeichnet) ist die häufigste erbliche Form geistiger Behinderung. Ursache ist ein einzelner Gendefekt auf dem X-Chromosom.

Mit einer Prävalenz von geschätzten 1:3.000 gehört Fragiles-X Syndrom zu den häufigeren Seltenen Erkrankungen. In Deutschland gibt es etwa 25.000 Menschen, die mit Fragilem-X leben.

Organisation

Seit 1993 vertritt die Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. bundesweit die Interessen der Familien mit Fragilem-X. Die Interessengemeinschaft will über Fragiles-X informieren und Möglichkeiten entwickeln, um die Lebenssituation von Menschen mit Fragilem-X Syndrom zu verbessern. Wir geben eine Zeitschrift sowie mehrere Newsletter heraus, veranstalten eine große Jahrestagung, Familientreffen und sind auf vielen relevanten Fachkongressen vertreten. Eine Regionalstruktur sorgt dafür, dass in allen Bundeslän-



dern erfahrene Mitglieder betroffene Familien persönlich beraten können. Es gibt über das ganze Bundesgebiet verteilt eine Vielzahl regelmäßiger Regionaltreffen und Stammtische.

Mit aller Kraft

Die Interessengemeinschaft Fragiles-X e.V. setzt sich mit aller Kraft dafür ein, dass Menschen mit geistiger Behinderung einen festen Platz in der Gesellschaft finden und als vollwertige Mitglieder akzeptiert werden.

www.frax.de
Tel. 0381 29642375



www.igh.info

Die Hämophilie – auch Bluterkrankheit genannt – ist eine Erbkrankheit, die erstmals im zweiten Jahrhundert nach Christus dokumentarisch festgehalten wurde. Die Bluterkrankheit kann durch Genmutationen auch erstmals in bisher unauffälligen Familien auftreten. Hämophile (Bluter) leiden zeitlebens unter Blutgerinnungsstörungen. Ihnen fehlen Blutgerinnungsfaktoren, die bei gesunden Menschen eine Blutung nach kurzer Zeit zum Stillstand bringen.

Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.

Es gibt unterschiedliche Schweregrade und unterschiedliche Hämophiliearten (Hämophilie A und B, andere Mangelzustände, die mit einer hämophilieähnlichen Blutungsneigung einhergehen, Von Willebrand-Jürgens-Syndrom u.a.).

Die im Jahre 1992 gegründete Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH) ist ein bundesweit tätiger Patientenverband mit derzeit 1.100 Mitgliedern, der die Interessen der an einer angeborenen Blutungs-krankheit leidenden Menschen und ihrer Angehörigen vertritt.

Die Mitglieder der IGH e.V. sind Betroffene, Angehörige, Freunde, Förderer, Ärzte und sonstige Wissenschaftler. Um eine optimale Betreuung der Mitglieder vor Ort gewährleisten zu können, unterhält die IGH Landesgeschäftsstellen in

verschiedenen Bundesländern.

Inhaltliche Schwerpunkte unserer Arbeit sind die langfristige Sicherstellung einer optimalen Behandlungsstruktur, die beruflichen Perspektiven von Menschen mit Hämophilie und Hämophilie im Alter. Die Mitgliedschaft in wichtigen Entscheidungsgremien tragen zur Umsetzung der gestellten Aufgaben und zum Erreichen der gesteckten Ziele bei.

www.igh.info
Tel. 02224 9805988

www.neutropenie-ev.de

**Interessengemeinschaft
Neutropenie e.V.**

Eine Neutropenie ist eine meist angeborene, zum Teil aber auch später erworbene Störung der Blutbildung. Es fehlt eine wichtige Untergruppe der weißen Blutkörperchen, die so genannten neutrophilen Granulozyten. Sie spielen bei der Abwehr von bakteriellen Infektionen eine wichtige Rolle.

Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.

Die Neutropenien werden anhand der absoluten Anzahl der neutrophilen Granulozyten (Neutrophile) in 3 Schweregrade eingeteilt

- Leichte Neutropenie ➡
1000 – 1500/µl Neutrozyten
- Mittelschwere Neutropenie ➡
500 – 1000/µl Neutrozyten
- Schwere Neutropenie ➡
weniger als 500/µl Neutrozyten

Bei Patienten mit Neutropenie können bereits in den ersten Lebensmonaten schwere und zum Teil lebensbedrohliche bakterielle Infektionen auftreten. Krankheitszeichen sind u.a.

- Nabelentzündungen
- Lungenentzündungen
- Abszesse der Haut
- Mittelohrentzündungen
- Entzündungen und kleine Geschwüre der Mundschleimhaut.

Die Interessengemeinschaft Neutropenie e.V. wurde 1995 gegründet, um Erfahrungen auszutauschen, Ängste zu nehmen, Kontakte zu knüpfen und andere zu ermutigen. Wir helfen Familien bei psychologischen und sozialen Problemen, regen zum Austausch an, knüpfen Kontakte, geben Informationen weiter, unterstützen die Forschung zu Diagnostik und Medizin.

www.neutropenie-ev.de
Tel. 05175 1233

Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e. V.

www.ist-ev.org

Beide Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen zählen in anderen Ländern zu häufigen Erkrankungen, in Deutschland zu den seltenen.

Sie kommen ausschließlich bei Einwanderern aus südlichen Ländern vor.

Eine Sichelzellkrankheit liegt vor, wenn mehr als 50% des roten Blutfarbstoffes (Hämoglobin) aus dem krankhaften Sichel-Hämoglobin (HbS) besteht. Dieser krankhafte rote Blutfarbstoff macht aus den normalerweise runden, glatten, weichen roten Blutkörperchen (Erythrozyten) spitze, klebrige, harte Zellen, die wie eine Sichel aussehen und überall im Körper in den Blutgefäßen stecken bleiben können. Diese Gefäßverschlüsse führen zum Teil zu lebensbedrohlichen akuten aber auch zu chronischen

Organschäden. Die sogenannten Schmerzkrise, die häufigsten und die Lebensqualität stark beeinträchtigenden Krankheitsmanifestationen entstehen durch Gefäßverschlüsse im Knochenmark. Alle Sichelzellpatienten haben eine Anämie und ein erhöhtes Risiko an Infektionen zu erkranken. Die Thalassämien sind erbliche Erkrankungen des Eiweiß-Anteils des roten Blutfarbstoffes. Die roten Blutkörperchen von Thalassämiea Major-Patienten sind zu klein, um Sauerstoff transportieren zu können. Thalassämiea Major-Patienten können nur überleben, wenn sie alle 3 Wochen Blutkonserven bekommen.

Der Verein setzt sich dafür ein, die Krankheitsbilder bekannt zu machen, Patienten und Angehörige zu vernetzen und den Austausch untereinander zu fördern.



www.ist-ev.org
Tel. 0211 8118590

Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.

www.kartagener-syndrom.org

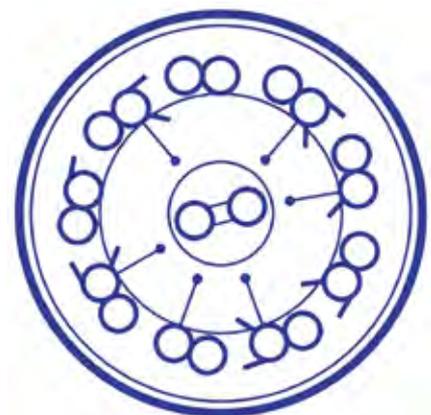
Die „Primäre Ciliäre Dyskinesie“ (PCD) ist eine Erbkrankheit, die durch eine angeborene (primäre) Fehlbeweglichkeit (Dyskinesie) der Flimmerhärchen (Zilien) charakterisiert ist. Etwa 1/20000stel der deutschen Bevölkerung ist betroffen.

Durch Defekte der strukturellen und funktionellen Proteine (Eiweiße) sind die Zilien in ihrem Aufbau verändert und deshalb funktionsuntüchtig. Die Selbstreinigung der oberen und unteren Atemwege ist beeinträchtigt. Es kommt zu chronischem Schnupfen, Polypenbildung im Nasen-Rachen-Raum, bleibenden Husten, eingeschränkter Hörfähigkeit und rezidivierenden (wiederkehrenden) Lungenentzündungen.

Bei 50% der Betroffenen liegt ein Situs inversus vor (spiegelbildliche Vertauschung der inneren Organe). Dies wird auch als Kartagener Syndrom bezeichnet.

1997 wurde die Selbsthilfegruppe von Betroffenen und Angehörigen gegründet, die sich einmal jährlich mit Medizinern und Therapeuten zum persönlichen Kontakt und Informationsaustausch trifft.

Auf Grund der ähnlichen Symptomatik mit anderen Atemwegserkrankungen (chron. Bronchitis, Asthma, Mukoviszidose), wird die Diagnose selten gestellt. Die Erfahrung zeigt, dass eine frühe Diagnose sowie die gezielte medikamentöse und physikalische Therapie den Krankheitsverlauf entscheidend beeinflussen können.



www.kartagener-syndrom.org
Tel. 0221 9725956



www.keks.org



Patienten- und Selbsthilfeorganisation für Kinder und Erwachsene mit kranker Speiseröhre

Echt Essen! Schmerzfrei Schlucken!

KEKS unterstützt im Schwerpunkt Menschen, die mit einer nicht durchgängigen Speiseröhre geboren werden. Ohne sofortige Hilfe müssen sie sterben. KEKS-Patienten sind nach der lebensrettenden Operation nicht gesund. Zwei Drittel benötigen ihr Leben lang eine besondere Versorgung. Viele müssen mehrmals operiert werden und das Essen mühsam lernen. Einige haben Begleitfehlbildungen, viele Patienten kämpfen mit Reflux und massiven Lungenproblemen.

KEKS e. V.

KEKS betreut nicht nur Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit angeborener Fehlbildung, sondern auch Menschen, die an den Folgen einer Verätzung der Speiseröhre leiden.

30 Jahre anerkannte Kompetenz hilft helfen ...

- **KEKS-Medizin-Hotline:** unsere Fachkräfte beraten Patienten, Eltern und Ärzte
- **KEKS-Beratungsteam:** medizinisch, psycho-sozial und interdisziplinär
- **KEKS-Familienzentrum:** für Betroffene und deren Familien
- **KEKS-Nachuntersuchungsbuch:** strukturierte Nachsorge für alle
- **KEKS-Beirat:** erfahrene Mediziner stehen uns zur Seite
- **KEKS-Netzwerk:** regional vernetzt, bundesweit und international vernetzt

- **KEKS-Notfallmanagement:** schnelle Hilfe in Krisen
- **KEKS-Kur:** jährliche Schwerpunktcur für KEKS-Familien
- **KEKS-Bundestreffen:** Erfahrungsaustausch, Vorträge, Workshops
- **KEKS-Wissen:** 30 Jahre Erfahrungsschatz auf Papier und elektronisch verfügbar

www.keks.org
Tel. 0711 9537886



www.kids-22q11.de



KiDS-22q11 e.V. ist eine gemeinnützige Organisation, die sich für Menschen mit dem Deletionssyndrom 22q11 und deren Angehörige einsetzt. Gegründet wurde KiDS-22q11 e.V. im Jahr 2000 im Olgahospital Stuttgart aus der Initiative von Eltern betroffener Kinder, deren Ziel es war, die Lebensumstände und Entwicklungsmöglichkeiten für ihre Kinder zu verbessern. Heute zählt der Verein annähernd 1400 Mitglieder im gesamten deutschsprachigen Raum und ist Mitglied in einigen deutschen und internationalen Patientenorganisationen. Im Mittelpunkt der Aufgaben stehen die aktive Betreuung betroffener Familien, die Förderung und Unterstützung von

KiDS-22q11 e. V.

Wissenschaft und Forschung sowie der Ausbau von Patienten- und Partnernetzwerken.

Beim Deletionssyndrom 22q11 ist ein Stück Erbmateriale auf dem Chromosom 22 Band 11 des langen Arms (q) verloren gegangen. Dieser Bereich enthält ca. 45 verschiedene Erbanlagen. Die Ausprägung der Krankheitsbilder kann dabei sehr unterschiedlich sein. Die häufigsten Erscheinungsbilder (bei über der Hälfte der Betroffenen) sind Gesichtsauffälligkeiten, Herzfehler, Nebenschilddrüsenunterfunktion, Gaumensegel-

veränderungen, Infektanfälligkeit, Sprachentwicklungsverzögerungen, Ernährungsprobleme, Entwicklungsverzögerung und allgemein verminderte Muskelspannung, Intelligenzminderung und Lernstörung, psychische Veränderungen und Verhaltensauffälligkeiten.

www.kids-22q11.de
Tel. 0831 69710560



Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. (K.i.s.E. e. V.)

www.kise-ev.de

Ki.s.E. e.V. ist eine bundesweit tätige Initiative von und für Eltern/Familien mit Kindern in schwieriger Ernährungssituation. Unsere Kinder und Jugendlichen leiden unter sehr seltenen, schweren Erkrankungen des Magen-Darm-Traktes. Chronisches Darmversagen (CDV) im Kindesalter ist Folge von angeborenen Fehlbildungen oder Entzündungen des Darms. Die Häufigkeit wird mit 13,7:1.000.000 Patienten pro Einwohner angegeben.



Bei den meisten Kindern mit chronischem Darmversagen handelt es sich um Kinder und Jugendliche mit Kurzdarmsyndrom, nach der chirurgischen Entfernung von Darmteilen. Ursächlich sind dabei angeborene Fehlbildungen wie z. B. Gastroschisis, Dünndarmatresien, NEC (nekrotisierende Enterokolitis) oder Volvulus. Etwa ein Viertel leidet an intestinalen Motilitätsstörungen CIPO (chronische intestinale Pseudoobstruktion). Hierzu zählen im erweiterten Sinne: NID / IDN (Neuronale Intestinale Dysplasie), Aganglionose, Morbus Hirschsprung und das Zuelzer-Wilson-Syndrom sowie Pseudoobstruktionen.

Die Kinder sind zum Teil über Jahre, einige sogar lebenslang, auf parenterale oder teilparenterale Ernährung angewiesen, das heißt parenteral (über Infusionslösungen),



enteral (per Sondennahrung) oder mit Hilfe spezieller Diäten.

Unser Verein vertritt die Interessen der kleinen Patientengruppe, veranstaltet medizinisch und pädagogisch betreute Ferienfreizeit, Regionaltreffen und ein Familienseminarwochenende. Zurzeit sind wir rund 150 Familien mit 430 Mitgliedern.

www.kise-ev.de
Tel. 04184 2123285

LAM Selbsthilfe Deutschland e. V.

www.lam-info.de

Information und Hoffnung

Wir sind eine bundesweite Patientenvereinigung, die betroffenen Frauen und deren Angehörigen beim Umgang mit der sehr seltenen, nicht heilbaren Lungenerkrankung „Lymphangiomeleiomyomatose“ (LAM) helfen will. Diese Patientinnen sind in Deutschland medizinische Einzelfälle. Deshalb ermöglicht ihnen die LAM Selbsthilfe Deutschland in einem geschützten Internet-Forum den direkten Austausch zum Umgang mit der Diagnose und verschiedenen Problembereichen. Ein persönlicher Kontakt zwischen den Patientinnen wird durch regelmäßige Treffen in sechs Regionalgruppen ermöglicht.

Die LAM Selbsthilfe setzt sich auch dafür ein, die medizinischen und therapeutischen Möglichkeiten

für die Patientinnen zu verbessern. Zu diesem Zweck unterstützt und fördert der Verein gemeinsam mit internationalen LAM-Organisationen und spezialisierten Ärzten die medizinische Forschung zu LAM. In Deutschland wurde dazu das freiwillige Register für die Lymphangiomeleiomyomatose im Jahre 2012 begründet und wird weiterhin ausgebaut.

Das Ziel der LAM Selbsthilfe Deutschland (e.V.) ist es, die seltene Erkrankung LAM bei Ärzten, Patientinnen und in der Öffentlichkeit bekannter zu machen, um für die Patientinnen schneller eine gesicherte Diagnose und die Vernetzung untereinander zu ermöglichen.

www.lam-info.de
Tel. 01805 227117793
0,14 Euro/min



www.leben-mit-usher.de



HELFFEN, FÖRDERN, INFORMIEREN

Das Usher-Syndrom ist eine genetisch bedingte Hörseherschädigung, die je nach Typ und Verlauf auch zur Taubblindheit führen kann. Kennzeichnend für das Usher-Syndrom ist eine Kombination aus einer sensorischen Innenohrschädigung und der Augenerkrankung Retinitis pigmentosa, die vor allem mit Nachtblindheit, Blendempfindlichkeit und Gesichtsfeldeinschränkung („Tunnelblick“) einhergeht.

Leben mit Usher-Syndrom e. V.

Es werden drei Typen unterschieden: USH1 (gehörlos), USH2 (relativ stabile Schwerhörigkeit) und USH3 (zunehmende Schwerhörigkeit). Die kombinierte Hör- und Sehschädigung führt zu Beeinträchtigungen in Kommunikation sowie Orientierung und Mobilität und geht häufig mit Isolation sowie emotional-psychischen Belastungen einher.

Ziele und Aufgaben des Vereins

Der Verein „Leben mit Usher-Syndrom e.V.“ wurde 2011 gegründet. Er umfasst derzeit 176 Mitglieder (Stand 05/2014). Der Verein bietet Beratung und Unterstützung z. B. bei psychologischen und sozialrechtlichen Fragen (Antragstellung, Vermittlung professioneller Fachkräfte, Klagen etc.).

Informationen rund um das Usher-Syndrom werden quartalsmäßig in einem Magazin bereitgestellt. Neben der Aufklärung der Öffentlichkeit ist der Erfahrungsaustausch besonders bedeutsam, z. B. in dem Verein angegliederten Regionalgruppen, in einer Mailingliste, in behindertengerechten Freizeit- und Informationsveranstaltungen (z. B. das jährlich stattfindende Usher-Seminar) sowie in Workshops speziell für Angehörige.

Bedürftige Mitglieder können für die Teilnahme an Usher-spezifischen Aktivitäten finanziell unterstützt werden.

www.leben-mit-usher.de
Tel. 02407 572522

www.leona-ev.de



LEONA – Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder e. V.

Wir bieten Unterstützung in allen Lebenslagen an: Vom auffälligen Schwangerschaftsbefund und der damit verbundenen Frage, welche Auswirkungen die Störungen haben können, über den Alltag mit chromosomal geschädigten Kindern, Fragen und Problemen zu anstehenden Operationen, Therapien, Therapeuten, Hilfsmitteln bis hin zur Durchsetzung von Ansprüchen gegenüber allen Leistungserbringern.

Bei aller Seltenheit der einzelnen Diagnosen gibt es auch viele Gemeinsamkeiten: Wir stärken und stützen uns durch unser Netzwerk. Dabei hat LEONA kein klassisches Selbsthilfeangebot von regelmäßigen Regionaltreffen. Dazu ist die Anzahl der Betroffenen pro Syndrom zu klein, die Zahl der Diagno-

sen zu groß. Hilfe findet am Telefon, per E-Mail oder in geschlossenen Internetforen statt. Einmal jährlich führen wir unsere bundesweite Familientagung durch. Das jährlich erscheinende Heft „Einblicke“ mit Berichten der Familien und weiteren Informationen ist nicht nur für die Familien, sondern auch für Fachleute eine wichtige Informationsquelle. Neben den bundesweiten Ansprechpartnern gibt es 40 regionale AnsprechpartnerInnen in Deutschland sowie eine in der Schweiz.

www.leona-ev.de
Tel. 05130 374992

LEONA e.V. ist Anlaufstelle für alle seltenen Chromosomenanomalien, ohne eigenes Selbsthilfeangebot. Die Kontaktvermittlung zwischen Betroffenen ist Schwerpunkt. Wir vermitteln auch Familien, deren Kinder andere seltene Syndrome, aber vergleichbare Symptome haben oder in der gleichen Region leben. Wir verfügen über 980 Kontaktadressen zu ca. 410 Syndromen.

Lupus Erythematoses Selbsthilfegemeinschaft e. V.

www.lupus.rheumanet.org

Lupus ist eine seltene Autoimmunerkrankung, bei der sich das Abwehrsystem gegen den eigenen Körper richtet, von der vor allem Frauen betroffen sind. Lediglich 10% der Betroffenen sind Männer.

Es können schwere Entzündungen an allen Organen auftreten, Entzündungen der Haut, der Gelenke, der Niere und der Blutgefäße sowie verminderte Blutkörperchen.



Die Ursachen sind noch nicht vollständig erforscht, wahrscheinlich eine Kombination aus genetischen Faktoren und Umwelteinflüssen. Lupus ist nicht ansteckend, wird in der Regel nicht direkt weitervererbt und ist bisher nicht heilbar. Die medikamentöse Behandlung soll die mitunter lebensbedrohlichen Entzündungen in den Organen eindämmen und die Krankheitsaktivität durch das überaktive Immunsystem verringern.

Diagnose, Therapie und Prophylaxe

Lupus wird aufgrund der vielfältigsten Symptome häufig relativ spät erkannt. Doch gerade die Früherkennung und -behandlung können eine Schädigung der inneren Organe oder des Nervensystems verhindern. Medikamentös wird die Aktivität mit z.B. entzündungshemmenden

LUPUS 
Erythematoses
Selbsthilfegemeinschaft e.V.

Arzneimitteln, Kortikoiden, Antimalariamitteln und Immunsuppressiva „heruntergefahren“. Daneben müssen auch auslösende Faktoren, z.B. intensive Sonneneinstrahlung, Rauchen, Infekte und Stress vermieden werden, damit Krankheitsschübe nachlassen.

Lupus ist heute relativ gut behandelbar, aber mit höherem Lebensalter steigt das Risiko von Begleiterkrankungen wie Arteriosklerose und Diabetes. Der Lupus-Präventions-Pass hilft, das eigene Risiko zu mindern.

www.lupus.rheumanet.org
Tel. 0202 4968797

Marfan Hilfe (Deutschland) e. V.

www.marfan.de

Der Verein für Menschen mit dem Marfan-Syndrom und verwandten Erkrankungen

Beim Marfan-Syndrom handelt es sich um eine Erkrankung des Bindegewebes, deren Häufigkeit in der Fachliteratur mit einer Prävalenz von 1:5.000 bis 1:10.000 angegeben wird. Die Wahrscheinlichkeit, die Krankheit an einen Nachkommen zu vererben beträgt 50%. In 25–30% tritt das Marfan-Syndrom als Spontanmutation auf. Grund für diese Erkrankung sind Mutationen



im Gen für Fibrillin, welches eine der wesentlichen Komponenten der Mikrofibrillen ist. Diese Mikrofibrillen

bilden das Grundgerüst für die elastischen Fasern und sind in fast allen Bereichen des Körpers zu finden.

Die Auswirkungen des Marfan-Syndroms sind Veränderungen in ganz unterschiedlichen Organsystemen. So kommt es im Herz- und Gefäßsystem zu lebensbedrohlichen Erweiterungen oder Rissen in der großen Hauptschlagader und zu Herzklappenfehlern. Hinsichtlich des Knochenbaus können Skoliosen und Verbiegungen des Brustbeins auftreten. Oft sind Betroffene größer und schlanker als ihre Familienangehörigen. Es können Probleme an den Augen (Linsenverschiebungen, Kurzsichtigkeit, Netzhautablösung) auftreten.

Durch die Aufklärungsarbeit der Marfan Hilfe (Deutschland) e.V.

MARFANHILFE 
Gegründet 1991 · VR Stuttgart 5059

sollen möglichst viele Ärzte für das Thema Marfan-Syndrom sensibilisiert werden. Ein Meilenstein in der Betreuung der Menschen mit dem Marfan-Syndrom war unsere Mitarbeit an der Einrichtung der ersten Marfan-Ambulanz nach §116b SGB V. Diese Art der ambulanten Versorgung von Patienten mit dem Marfan-Syndrom hat sich über das Bundesgebiet verbreitet und wird von uns weiterhin unterstützt.

www.marfan.de
www.loeys-dietz.de
Tel. 0700 22334000



www.mastozytose.de



Bei der Mastozytose kommt es zu einer abnormen Vermehrung von Mastzellen. Mastzellen sind für die Abwehr im Organismus verantwortlich. Dafür setzen sie chemische Wirkstoffe frei. Aufgrund von Auslösern, sogenannten Triggern, können diese Stoffe stetig oder akut ausgeschüttet werden. Diese stark überhöhten Mengen lösen die unterschiedlichen Symptome der Mastozytose aus wie Juckreiz, Nesselausschlag, Durchfall, Erbrechen, Magen-Darmblutungen, Knochen-, Gelenkschmerzen, vermehrte Reizbarkeit, Gedächtnis- und Konzentrationsprobleme, schockähnliche Symptome bis zur Anaphylaxie. Es gibt keine Heilung, lediglich die Symptome können gelindert und die Auslöser gemieden werden (beschrieben sind u.a.

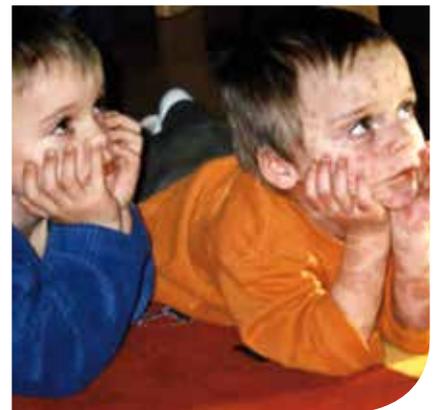
Mastozytose e. V.

Medikamente, lokale Betäubungsmittel, Nahrungsmittel wie Fisch oder scharfe Speisen, Alkohol, physische Faktoren wie starker Temperaturwechsel, emotionaler Stress etc.)

Der Selbsthilfverein wurde 2002 gegründet und zählt mittlerweile über 500 Mitglieder. Ziel des Vereins ist es, Betroffene und Angehörige aufzuklären, zu informieren und zu motivieren mit ihrer chronischen Erkrankung besser umzugehen. Bei einer seltenen Erkrankung ist der persönliche Austausch untereinander besonders wichtig. Wir bieten ihnen die Plattform und jährliche Info-Veranstaltungen. Wir möchten erreichen, dass die Symptome der Mastozytose ernst genommen und nicht als Befindlichkeitsstörung abgetan werden!

Angestrebt werden einheitliche Diagnostik- und Behandlungsstandards. Unterstützt werden wir dabei von den Ärzten der Mastozytose-Zentren, die sich zu einem Mastozytose-Kompetenznetzwerk-Deutschland zusammengeschlossen haben.

www.mastozytose.de
Tel. 02156 7757409



www.fabry-selbsthilfegruppe.de



Die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. (MFSH) hat sich zum Ziel gesetzt, die medizinisch-soziale Versorgung von Morbus Fabry-Patienten, -Patientinnen und ihren Angehörigen zu fördern. Kontakte zum Erfahrungsaustausch sollen hergestellt werden und wissenschaftliche Arbeiten auf dem Gebiet gefördert und gesammelt werden.

Die MSFH organisiert wissenschaftliche Tagungen, nationale Patiententreffen, Informationsveranstaltungen (für Patienten/innen Angehörige, Interessenten) und nimmt

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V.

an Kongressen (Informationsstand) und Fortbildung teil. Darüber hinaus werden die Interessen des Vereins gegenüber Patienten, Kostenträger, Politik, Standesvertretungen und Universitäten vertreten.

Der Verein tritt offensiv in der Öffentlichkeit auf, um das Krankheitsbild bekannter zu machen.

Folgende Hilfe bieten wir Patienten an:

- Telefonische Beratung-Unterstützung bei Behörden (Schwerbehindertenausweis, Erwerbsunfähigkeit usw.); mögliche Therapieoptionen werden dem Patienten erklärt
- Zusendung von Informationsbroschüren und Patienten-Newsletter
- Informationsvermittlung und -austausch mittels Internet

www.fabry-selbsthilfegruppe.de
Tel. 02361 43658



Morbus Osler Selbsthilfe e. V.

www.morbus-osler.de

Der Morbus Rendu-Osler-Weber oder hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie – kurz HHT genannt – ist eine seltene, erbliche Erkrankung der Blutgefäße und des umliegenden Gewebes. Hierbei kommt es zu einer krankhaften Erweiterung von Blutgefäßen. Unter anderem weiten sich kleinste Gefäße von Haut und Schleimhaut und sind anschließend als stecknadelkopf- bis reiskorngroße rote Flecken zu sehen.



Diese sogenannten Teleangiektasien können überall auftreten, finden sich jedoch besonders in Nase, Mund, Gesicht und den Schleimhäuten des Magen-Darm-Traktes. Da die Gefäßerweiterungen sehr verletzlich sind, kann es leicht zu Einrissen und somit zur Blutung kommen. Die ersten Anzeichen der Erkrankung zeigen sich meist in der Pubertät mit Nasenbluten.

Der Morbus Osler Selbsthilfe e.V. ist Ansprechpartner für Betroffene und Ärzte. Der Verein hat es sich zur Aufgabe gemacht, die Zusammenarbeit zwischen Ärzten und Patienten zu verbessern, Betroffene mit Morbus Osler zu beraten und die gegenseitige Hilfe zu fördern. Er vermittelt Kontakte von anderen Betroffenen und Ärzten und betreibt eine intensive Öffentlichkeitsarbeit.



Einmal pro Jahr organisiert der Verein eine Tagung, auf der medizinische Spezialisten ihre neuesten Erkenntnisse über die Erkrankung vortragen.

2006 gründete der Verein die Morbus Osler Stiftung. Zweck der Stiftung ist es, Aufträge zur Erforschung von Morbus Rendu-Osler-Weber zu unterstützen.

www.morbus-osler.de
Tel. 02163 81249

Morbus Wilson e. V.

www.morbus-wilson.de

Morbus Wilson ist eine Kupferspeicherkrankheit, bei der die Leber Kupfer nicht normal ausscheiden kann. Etwa einer von 30.000 Menschen leidet an der erblich bedingten Krankheit. Normalerweise scheidet die Leber überschüssiges Kupfer über die Gallenflüssigkeit in den Darm aus. Beim Morbus Wilson ist diese Fähigkeit vermindert. Daher kommt es zu Ablagerungen des freien ungebundenen Kupfers und zwar zunächst in der Leber und später auch in bestimmten Regionen des Gehirns, den Basalganglien.

Die Zeichen einer Leberschädigung reichen von leicht erhöhten Leberwerten über eine Fettleber bis hin zu einer akuten und lebensbedrohlichen Leberentzündung oder einer Leberzirrhose. Eine Gehirnbeteiligung äußert sich ähnlich einem

Parkinsonsyndrom. Bei Kindern steht meistens die Schädigung der Leber im Vordergrund – Hepatitis oder Leberzirrhose als Folge. Bei Jugendlichen sind es neurologische Ausfälle.

Auch psychische Veränderungen wie Verhaltensauffälligkeiten oder Depressionen können auftreten. Eine Kupferablagerung im Auge zeigt sich in einem grünlich-braun gefärbten Ring um die Hornhaut des Auges. Morbus Wilson ist eine sehr seltene Krankheit, die unbehandelt tödlich verläuft, früh erkannt aber gut behandelt werden kann.

Das Team vom Verein Morbus Wilson e.V. informiert und berät Betroffene, vermittelt Kontakte, unterstützt Forschungsarbeiten, organisiert Symposien und Workshops mit Ärzten.



www.morbus-wilson.de
Tel. 08031 249230



www.mpn-netzwerk.de



Das mpn-netzwerk e.V. ist eine Internet-Selbsthilfeinitiative für Patienten mit chronischen myeloproliferativen Neoplasien (MPN) und deren Angehörige. MPN zählen zu den seltenen Erkrankungen und umfassen die Essenzielle Thrombozythämie (ET), die Polycythaemia vera (PV) und die Primäre Myelofibrose (PMF), auch Osteomyelofibrose (OMF) oder Idiopathische Myelofibrose (IMF) genannt.

Ziel des mpn-netzwerk e.V. ist es, Betroffene im Umgang mit der Diagnose MPN zu unterstützen und fundierte Informationen über Symptome, Diagnostik und Therapiemöglichkeiten bereitzustellen.

mpn-netzwerk e.V.

Außerdem:

- fördern wir die Vernetzung der Vereinsmitglieder – über unser Internetforum, eine ständig wachsende Zahl von Regionalgruppen und unser bundesweites Jahrestreffen, auf dem führende MPN-Experten regelmäßig Einblick in aktuelle Forschungsergebnisse geben;
- pflegen wir vertrauensvolle Kontakte zu spezialisierten Hämatologen, Transplantationsmedizinern und Pathologen;
- setzen wir uns dafür ein, den Bekanntheitsgrad von MPN bei Ärzten, medizinischem Fachpersonal und der Öffentlichkeit zu erhöhen;

- stellen wir seit 2013 einen Ständigen Patientenvertreter im Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA);
- treiben wir unsere Vernetzung mit europäischen MPN-Selbsthilfeorganisationen voran.

Im Jahr 2008 hat die Weltgesundheitsorganisation die chronischen myeloproliferativen Erkrankungen neu klassifiziert und von Myeloproliferative Disorders (MPD) in Myeloproliferative Neoplasms (MPN, dt.: Myeloproliferative Neoplasien) umbenannt.

www.mpn-netzwerk.de

www.muko.info



In Deutschland sind rund 8.000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene von der unheilbaren Erbkrankheit Mukoviszidose betroffen. Durch eine Störung des Salz- und Wassertransports in die Körperzellen bildet sich bei Mukoviszidose-Betroffenen ein zähflüssiges Sekret, das Organe wie die Lunge oder die Bauchspeicheldrüse irreparabel schädigt. Jedes Jahr werden rund 200 Kinder mit der seltenen Krankheit geboren.

Gemeinsam stark sein

Der Mukoviszidose e.V. vernetzt die Patienten, ihre Angehörigen, Ärzte, Therapeuten und Forscher. Er bün-

Mukoviszidose e.V.

delt unterschiedliche Erfahrungen, Kompetenzen sowie Perspektiven mit dem Ziel, jedem Betroffenen ein möglichst selbstbestimmtes Leben mit Mukoviszidose ermöglichen zu können. Damit die gemeinsamen Aufgaben und Ziele erreicht werden können, ist der gemeinnützige Verein auf die Unterstützung engagierter Spender und Förderer angewiesen.

Immer im Auge: das große Ziel

1965 haben Eltern, Freunde und Behandler den gemeinnützigen Verein mit Sitz in Bonn gegründet. Sein großes Ziel ist, Mukoviszidose eines Tages heilbar zu machen. Um das zu erreichen, gibt der

Mukoviszidose e.V. „Hilfe zur Selbsthilfe“, steht den Patienten und ihren Angehörigen mit Rat und

Tat zur Seite, unterstützt die stetige Verbesserung der Therapien, fördert die gezielte Forschung und vertritt die Patienten gegenüber der Politik. Um bundesweit direkt vor Ort Hilfe anbieten zu können, stehen 60 regionale Selbsthilfegruppen und -vereine bereit.

www.muko.info
Tel. 0228 987800



Myelitis e. V.

www.myelitis.de

Myelitis e. V. wurde 2006 als deutsche Selbsthilfegruppe für Menschen mit Transverser Myelitis (TM) und deren Familien gegründet.

Unsere Ziele

- Erfahrungsaustausch
- Unterstützung/Information für das Leben mit TM
- Fachartikel-Übersetzungen
- Einsatz für verbesserte Behandlungsmöglichkeiten und Forschungsanstrengungen

Transverse Myelitis ist eine Seltene entzündliche Erkrankung des Rückenmarks. Die Symptome sind abhängig von der betroffenen Ebene im Rückenmark und von der Stärke der Schädigung von Myelinrinde und Nervenzellen.

Ähnliche Erkrankungen sind akute disseminierte Enzephalomyelitis (ADEM), die Optikusneuritis und das Devic-Syndrom (Neuromyelitis optica)

Symptome sind Muskelschwäche, Lähmungen, Gefühlsstörungen u.v.m.

Ursachen

Die Transver Myelitis kann sich langsam entwickeln; akut, isoliert oder in Zusammenhang mit einer anderen Erkrankung auftreten, oft in Zusammenhang mit viralen oder bakteriellen Infektionen. Eine abnorme Aktivierung des Immunsystems scheint dafür verantwortlich zu sein.



Behandlungsmöglichkeiten

- Kortikosteroide
- Plasmaaustausch
- Immunsuppression
- Rehabilitation entsprechend des Wirbelsäulenschadens
- die langfristige Behandlung konzentriert sich auf die Eindämmung der Symptome.

www.myelitis.de
Tel. 07807 3154

NCL Gruppe Deutschland e. V.

www.ncl-deutschland.de

Die Neuronale Ceroid Lipofuszinosen (NCL) sind eine Gruppe bislang unheilbarer, rezessiv vererbter, neurodegenerativer Erkrankungen im Kindesalter. Verschiedene Gendefekte führen zu einem Beginn in verschiedenen Altersstufen, jedoch immer mit dem unaufhaltsamen Absterben der Nervenzellen im Gehirn. Die Kinder erblinden, leiden unter Epilepsie und Muskelzuckungen, sie verlieren ihre Sprache, ihre Bewegungsfähigkeit, ihre geistigen Fähigkeiten ähnlich einer Demenz und bauen bis zum Tod – je nach Form zwischen ca. 8–13 oder 20–30 Jahren – immer mehr ab.



In der NCL-Gruppe Deutschland unterstützen sich die Familien mit derzeit über 50 betroffenen Kindern mit Rat und Tat. Dank der guten Zusammenarbeit mit Ärzten läuft nun auch die erste Enzymersatztherapiestudie für Kinder mit der spätinfantilen Form.

Was die Gruppe darüber hinaus besonders macht? Vielleicht die dreitägige Jahrestagung mit Vorträgen, Workshops und durchgängiger Betreuung der betroffenen Kinder und Jugendlichen. Oder die speziellen Mütter- und Väterwochenenden. Ganz sicher gehören die beiden 10-tägigen Freizeiten über Ostern und im Sommer dazu. Oder die kleinen und größeren Treffen der gut 380 Mitglieder in den Regionalgruppen, ob Sommerfest, gemeinsamer Bummel über den Weihnachtsmarkt oder Spaziergang im Park mit Picknick.



NCL lässt die Träume der Eltern und Kinder platzen – aber wir möchten ihnen das Lachen, den Humor und die Freude am Leben so weit wie möglich erhalten.

www.ncl-deutschland.de
Tel. 05771 3255



www.nephie.de



Wenn die Niere Eiweiß verliert.

Das idiopathische nephrotische Syndrom (INS) ist gekennzeichnet durch einen hohen Eiweißverlust über den Urin und durch starken Albumin-Verlust im Blut verursachte Ödeme. Das INS gehört zu den seltenen Erkrankungen. Es ist eine schubweise auftretende Erkrankung und wird standardisiert mit Cortison therapiert. Die Kinder sind bei Ersterkrankung 2 bis 5 Jahre alt. Die Prävalenz ist 2 – 5 von 100.000 Kindern.

Nephie e. V.

Die etablierten immunsuppressiven Standardtherapien erlauben keine ursachenangepasste und eine nur wenig individualisierte Behandlung der Kinder. Eine individuelle Medikation wäre zur Vermeidung von unnötigen Spätfolgen sehr wichtig, da die Erkrankung nicht nur selten, sondern auch sehr heterogen hinsichtlich Verlauf, Prognose und Therapie ist.

Das INS teilt das Schicksal anderer Seltener Erkrankungen – es gibt keine Gelder für eine eigene INS-Forschung. Wenn überhaupt, wird im Kontext von Forschungsansätzen, die auch andere Nierenerkrankungen betreffen, geforscht.

Die Erstdiagnosen erfolgen zumeist zeitnah. Leider gibt es jedoch auch immer noch unerkannte Fälle, die wegen der angeschwollenen Augen vorwiegend auf Allergien behandelt

werden. Kinder sterben nach wie vor am nephrotischen Syndrom.

Die psychosoziale Belastung der betroffenen Familien ist durch den dauernden Alarmzustand durch diese tückische Schuberkrankung enorm. Der Selbsthilfe mit einem Kontakttelefon und jährlichen Treffen kommt hier eine große Bedeutung zu.

www.nephie.de
Tel. 04792 7490

www.glandula-online.de



Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V. ist ein gemeinnütziger Verein von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten. Unserer bundesweit tätigen Selbsthilfeorganisation mit 30 Regionalgruppen haben sich mittlerweile ca. 2500 Patienten angeschlossen.

Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

Das Netzwerk ist Ansprechpartner und Kontaktadresse für Patienten mit folgenden seltenen Erkrankungen, deren Diagnose und Behandlung oft sehr komplex ist: Morbus Cushing, Prolaktinom, Akromegalie, hormoninaktive Hypophysenadenome, Diabetes insipidus, Morbus Addison, Hypophyseninsuffizienz, Morbus Conn sowie MEN 1.

Der Vorstand ist mit Betroffenen besetzt und wird von einem wissenschaftlichen Beirat von Fachärzten unterstützt.

Wir haben für Patienten, Angehörige, öffentliche Institutionen und Therapeuten eine Vielzahl von krankheitsbezogenen Broschüren erstellt. Zweimal im Jahr erscheint unsere renommierte Verbandszeitschrift GLANDULA.

Das Netzwerk fördert und veranstaltet auch Patientenkongresse, Seminare und Weiterbildungsmaßnahmen für Betroffene und Ärzte und unterstützt die medizinische Forschung.

Mitglieder und Betroffene können uns Montag bis Donnerstag von 8.00 bis 12.00 Uhr telefonisch erreichen.

www.glandula-online.de
Tel. 0911 97920090

Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V.

www.netzwerk-net.de



Das Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V. ist ein Patientenorganisation für Menschen mit der Diagnose „Neuroendokrine Neoplasie“, „Neuroendokriner Tumor“, „Neuroendokrines Karzinom“, „Karzinoid“, „MEN 1“ sowie für deren Angehörige. Es ist das älteste und mit ca. 1000 Mitgliedern aus dem gesamten deutschsprachigen Raum (Stand 07/14) das europaweit größte Netzwerk für diese Erkrankung mit steigenden Mitgliederzahlen. Zu dem Netzwerk gehören Patienten, Angehörige, Ärzte, Pflegekräfte. Es besteht eine enge Kooperation mit Ärzten und Kliniken mit Expertise für Neuroendokrine Neoplasien.

Angebote und Aktivitäten

- Beratung und Information von Patienten und Angehörigen
- Kontaktvermittlung unter Betroffenen
- Kontaktvermittlung zu Behand-

lungszentren und zu fachkompetenten Ärzten

- Vernetzung von Betroffenen, Ärzten, Pflegekräften
- hochkarätiger und umfangreicher Medizinisch-wissenschaftlicher Beirat
- regionale Ansprechpartner
- 14 Regionalgruppen: regionale Veranstaltungen mit Patientenaustausch und fachärztlichen Vorträgen
- Seminare und Weiterbildungsmaßnahmen für Patienten, Angehörige; Ärzte, Pflegekräfte
- Überregionaler Neuroendokriner Tumortag
- Zeitschrift „DIAGNOSENeT“ mit aktuellen Informationen für Betroffene und Ärzte, wissenschaftlichen Beiträgen und Erfahrungsberichten
- Fachbroschüren zum Krankheitsbild
- informative Homepage www.netzwerk-net.de

- GLORINET-Preis und *NeT*-Mutmacher-Preis
- Beiträge zur Forschung auf dem Gebiet der Neuroendokrinen Neoplasien
- Sensibilisierung für die Erkrankung
- Gründungsmitglied der International Neuroendocrine Cancer Alliance (INCA)
- Weltweiter Neuroendokriner Tumortag (Worldwide NET Cancer Awareness Day)
- öffentliches und politisches Engagement

www.netzwerk-net.de

Tel. 0911 2528999

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.

www.niemann-pick.de



Die 1997 gegründete Selbsthilfegruppe ist eine gemeinnützige Vereinigung von Eltern, Medizinern und Freunden, die neben der gegenseitigen Unterstützung vor allem auch die Forschung und die Suche nach Therapiemöglichkeiten unterstützt.

Derzeit unterscheidet man bei Morbus Niemann-Pick Typ A, B und C. Allen diesen Erkrankungen ist ein sehr vielfältiges Erscheinungsbild gemeinsam.

Niemann-Pick Typ A und B beruhen auf einem vererbten Mangel der Aktivität eines Enzyms. Obwohl die Typen A und B durch denselben Enzymmangel verursacht werden, ist die Verlaufsform dieser beiden Typen sehr unterschiedlich.

Typ A ist eine schwere neurologische Erkrankung, die gewöhnlich innerhalb von 2 bis 5 Jahren zum Tod führt.

Betroffene mit Typ B haben wenig oder keine neurologischen Beschwerden und können ein hohes Alter erreichen.

Niemann-Pick Typ C unterscheidet sich biochemisch eindeutig von Typ A und B. Niemann-Pick C ist eine vererbte, vermutliche Stoffwechsel-Transportstörung.

Aufgrund dieses Defekts wird in erster Linie Cholesterin über Gebühr in der Zelle gespeichert und verursacht durch dieses Verarbeitungsdefizit u.a. erhebliche neurologische Schäden und eine Vielzahl schwerwiegender Symptome.

Sprachverlust, künstliche Ernährung, Bewegungsunfähigkeit, Inkontinenz u.v.a.

Kinder oder Jugendliche fallen durch Entwicklungsstillstand und Verlust bereits erlernter Fähigkeiten auf, Erwachsene durch psychische Erkrankungen. Die Lebenserwartung ist dadurch in der Regel sehr limitiert.

www.niemann-pick.de

Tel. 07159 43969



www.ph-selbsthilfe.de



Oxalat ist ein Endprodukt des Stoffwechsels und wird, solange die Nierenfunktion ausreichend ist, fast komplett über den Urin ausgeschieden. Bei extrem hoher Oxalatausscheidung, wie bei der primären Hyperoxalurie (PH) üblich, ist der Urin immer für Calcium-Oxalat (CaOx) übersättigt. Dies führt zu Ablagerungen dieser Kristalle im Nierengewebe (Nephrocalcinose) oder zu Steinbildung in

PH-Selbsthilfe e. V.

den ableitenden Harnwegen. Beides löst eine chronische Entzündungs- und Vernarbungsreaktion und schließlich eine Nierenfunktionseinschränkung aus.

Neben der Ablagerung von CaOx in den Nieren kommt es bei zunehmender Einschränkung der Nierenfunktion zu einer systemischen Oxalose, welche u.a. Auge, Herzmuskel, Gefäßwände, Haut, Knochen und das Zentralnervensystem betrifft. Als Folge kommt es neben der Nierenfunktionseinschränkung zu verschiedenen Oxalose-typischen Organerkrankungen wie Blindheit, Herzrhythmusstörungen, nicht mehr therapierbarer Blutarmut sowie Oxalat-Knochenerkrankung und gegebenenfalls auch zum Tod.

Neben der Möglichkeit des Erfahrungsaustauschs zwischen den Mitgliedern ist es eine vordringli-

che Aufgabe der Selbsthilfegruppe durch gezielte Verbreitung von Informationen über die Krankheit gerade solchen Kindern und Personen zu helfen, bei denen nur einzelne Symptome der Primäre Hyperoxalurie vorliegen und bei denen noch keine gesicherte Diagnose vorhanden ist.

www.ph-selbsthilfe.de
Tel. 034633 24192

www.prader-willi.de



Die Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e.V. (PWSVD) zählt heute bundesweit mehr als 700 Mitglieder. Neben einer Geschäftsstelle in Celle organisiert die PWSVD die Mitgliederbetreuung in regionalen Gruppen in vielen Bundesländern. Wir leisten Aufklärung und machen das PWS und seine Behandlungsmöglichkeiten bekannt.

Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.

Wir unterstützen Ratsuchende in allen Lebenslagen und fördern Projekte zur Verbesserung der Therapiemaßnahmen. Zudem treiben wir die Errichtung und Erhaltung von Wohngruppen und Wohneinrichtungen für Menschen mit PWS voran. Außerdem bieten wir unseren Mitgliedern eine erste rechtliche Beratung und erste Ernährungsberatung an.

Ein Defekt auf Chromosom 15 ist die Ursache des Prader-Willi-Syndroms. Bei Menschen mit dem Prader-Willi-Syndrom funktionieren der Hypothalamus und das neuronale System anders als bei gesunden Menschen. Die Auswirkungen und ihre Ausprägungen sind sehr unterschiedlich. Menschen mit PWS sind in der Regel kleinwüchsig. Ihre Muskulatur ist insbesondere in den frühen Lebensjahren schwach ausgebildet.

Menschen mit PWS empfinden aufgrund der Störung im Hypothalamus kein Sättigungsgefühl, weshalb sie ihr Essverhalten nicht regulieren können. Aufgrund einer verminderten Ausschüttung von Sexualhormonen erleben Menschen mit PWS ihre Geschlechtsreife zumeist nur unvollständig, so dass sie nahezu unfruchtbar bleiben. Intellektuell und motorisch sind sie oft nicht so leistungsfähig wie ihre Altersgenossen. Das PWS ist nicht heilbar. Aber man kann die Erkrankung durch Therapien und Maßnahmen in positive Bahnen lenken.

www.prader-willi.de
Tel. 05141 3747327

PRO RETINA Deutschland e. V.

www.pro-retina.de

Wir wollen allen Menschen, die von einer Sehverschlechterung oder Erblindung aufgrund einer Netzhautschädigung bedroht sind, neue Chancen geben, durch Prävention, Therapie und gemeinsames Bewältigen ein selbstbestimmtes Leben zu führen.

Unser Zusammenschluss in Form einer Selbsthilfevereinigung gibt uns die Möglichkeit, unsere Interessen wirksam zu vertreten. Dem Selbsthilfegedanken folgend sehen wir uns als Gemeinschaft, in der sich jedes Mitglied mit seinen Fähigkeiten am Vereinsleben beteiligen und mitarbeiten kann.

Unsere Aktiven beraten die Betroffenen und unterhalten ein starkes Netzwerk zu externen Partnern: Ärzten, Krankenkassen, Forschern, Pharma-Industrie, Hilfsmittelherstellern, Rehabilitationsträgern,

Städteplanern, gesellschaftlichen und politischen Entscheidungsträgern sowie nationalen und internationalen Behindertenverbänden.

Die PRO RETINA Deutschland e. V. wurde 1977 als bundesweit erste Selbsthilfevereinigung für Sehbehinderte und Erblindete mit Netzhautdegeneration gegründet und blickt auf über dreißig Jahre gelebter Selbsthilfe zurück. Wir sind die Organisation in Deutschland, die auch für sehr seltene Formen der Netzhautdegeneration diagnose-spezifische Beratung durch selbst Betroffene anbieten kann.

Rund 30.000 Menschen in Deutschland leiden an Retinitis Pigmentosa und am Usher Syndrom, hunderttausende an einer Makuladegeneration. Daneben vertritt PRO RETINA aber auch Unterformen und seltene bis sehr selten



vorkommende Erkrankungen bzw. Syndrome wie z.B. Atrophia gyrate, Bardet-Biedl-Syndrom, Chorio-ideremie, Kearns-Sayre-Syndrom, Lebersche Kongenitale Amaurose, Refsum-Syndrom, Zapfendystrophie, Zapfen-Stäbchen-Dystrophie und Patienten mit einer Makuladegeneration bei hoher Myopie.

www.pro-retina.de
Tel. 0241 870018

Proteus-Syndrom e. V.

www.proteus-syndrom.de

„Mama, warum hat der liebe Gott mir so große Füße gemacht?“

Mit einer Prävalenz von unter 1:1 Mio. ist das Proteus Syndrom eine extrem seltene Erkrankung. Dennoch wird es noch immer überdiagnostiziert. Inzwischen verstehen wir uns als Selbsthilfe-Organisation für alle asymmetrischen Großwuchssyndrome. Hierzu zählen u.a.:

- Hemihyperplasie- (multiple) Lipomatose-Syndrom
- CLOVE(S)-Syndrom (Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, Epidermal nevi, Scoliosis)
- angeborene Gefäßmalformationen mit regionalem Großwuchs (vormals Klippel-Trenaunay-Syndrom)
- Proteus-Syndrom

Meist sind Kinder und Jugendliche von der Erkrankung betroffen, da das Proteus-Syndrom erst in den 80er Jahren als Krankheitsbild beschrieben wurde. Ältere Patienten leben häufig mit anderen (Fehl-)Diagnosen. Die Diagnostik ist so wenig entwickelt, dass noch immer eine große Unsicherheit auf Seiten der Ärzte und Patienten herrscht. Erst 2011 wurde in den USA das „schuldige“ Gen für das Proteus-Syndrom identifiziert, 2012 folgte der genetische Nachweis für das CLOVE(S)-Syndrom. Das typische Symptom aller benannten Syndrome ist ein massiver regionaler Großwuchs meist einzelner Extremitäten. Die Proportionen zwischen einzelnen Körperteilen, z. B. zwischen einzelnen Fingern oder Zehen gehen verloren (disproportionierter Großwuchs).



Die größten Probleme sind: völliges Fehlen wirksamer Therapien und Behandlungsmethoden, große Unwissenheit des medizinischen Fachpersonals (wird nur ungern eingestanden), Angeglotzt-Werden der Betroffenen im öffentlichen Raum.

www.proteus-syndrom.de
Tel. 09405 942590



www.phev.de

pulmonale hypertonie (ph) e. V.



pulmonale hypertonie e.v.

Die pulmonale Hypertonie (PH) ist eine seltene, tückische Krankheit, bei der die Lunge und das Herz betroffen sind. Die Blutgefäße der Lunge sind stark verengt, wodurch der Blutdruck in den Lungengefäßen zwischen rechter und linker Herzkammer ansteigt. Dies führt zu einer Durchblutungsstörung der Lunge, zu einer verschlechterten Sauerstoffaufnahme und zu einer zunehmenden Überlastung der rechten Herzkammer bis hin zum Herzversagen.

Menschen mit dieser Krankheit sind chronisch kurzatmig und körperlich wenig belastbar. Beschwerden sind

Luftnot bei Belastung, vorzeitige Erschöpfung/Ermüdung bei Belastung, Brustenge oder -schmerzen bei Belastung, Kollaps, Beinödeme, blaue Lippen.

Während noch bis vor wenigen Jahren eine Transplantation der Lunge oder von Herz und Lunge als nahezu einzige Therapieoption betrachtet wurde, lässt sich heute durch einige andere, wirkungsvolle Therapieoptionen die Lebensqualität von PH-Patienten verbessern. Eine Heilung der Krankheit ist allerdings bis heute nicht möglich. Die Ursachen von Lungenhochdruck sind nur unzureichend bekannt.

Der Verein hat einen Informationsdienst zum Krankheitsbild Lungenhochdruck eingerichtet. Er informiert über Symptome, Diagnostik und Therapie und vermittelt Kontakte zu spezialisierten Ärzten und Kliniken. Der Verein berät bei Fragen zur sozialen Versorgung, Schule, Ausbildung und Beruf. Er fördert die medizinische Forschung. Bundesweite Patiententreffen mit Angehörigen und Öffentlichkeitsarbeit sind ebenso wichtige Aufgabenfelder.

www.phev.de
Tel. 07242 9534141

www.klippel-feil-syndrom.de

Selbst Bestimmt Leben Klippel-Feil-Syndrom Betroffene und Angehörige e. V.



Das Klippel-Feil-Syndrom ist eine angeborene Fehlbildung der Halswirbelsäule, es sind mehrere Halswirbel miteinander verschmolzen (Blockwirbelbildung). Dieses führt zu einer sichtbaren Verkürzung und Bewegungseinschränkung des Halses. Eventuell zusätzliche auftretende Fehlbildungen: Schulterblatthochstand (Sprengelsche Deformität), Gesichtasymmetrie, Rippenanomalien, Störung der Fingerentwicklung, Gaumenspalte, Zahnanlagestörungen, Nieren- und Harntraktanomalien, Herz- und Kreislaufstörungen, Taubheit und Lähmungen, extreme Weitsichtigkeit. Sehr oft leiden Betroffene unter Skoliose. Das Klippel-Feil-Syndrom gehört zu den seltenen genetisch bedingten Erkrankungen, die häufig nicht frühzeitig genug diagnostiziert

werden. Von Klippel-Feil-Syndrom (KFS) betroffene Kinder und Erwachsene haben kaum Möglichkeiten sich über die Erkrankung und deren Verlauf zu informieren. Sie sind in der Regel mit der Krankheit allein gelassen. Es fehlt ihnen an Informationen, geeigneten Ansprechpartnern, erfahrenen Ärzten und Spezialambulanzen.

Der Verein soll Anlaufstelle für alle Kinder und Erwachsene mit dieser oder auch verwandten Erkrankungen sein. Er ist Plattform für einen regen Austausch von Informationen und Erfahrungen. Durch eine Vernetzung der Betroffenen kann die Öffentlichkeit besser informiert werden.

www.klippel-feil-syndrom.de
Tel. 0345 6905563

Selbsthilfe Ichthyose e. V.

www.ichthyose.de

Ichthyose ist ein medizinischer Fachausdruck für verschiedene, meist schon mit der Geburt auftretende Hauterkrankungen, die durch eine vermehrte Schuppung der Haut gekennzeichnet sind. Die Wahrscheinlichkeit, dass ein Ichthyosebaby geboren wird, liegt zwischen 1:100 000 und 1:500 000, je nach zugrunde liegendem genetischen Defekt.



Die Diagnose „Ichthyose“ bedeutet täglich mehrstündige Behandlungen zur Entfernung der ständig nachwachsenden Schuppen. Hinzu kommen die üblichen Vorurteile gegenüber Menschen mit Hauterkrankungen, die durch die Angst vor Ansteckung und das Anlegen „ästhetischer Maßstäbe“ noch verstärkt werden.

1996 wurde aus einer kleinen Gruppe von 4 Familien heraus der Verein Selbsthilfe Ichthyose e. V. gegründet. Innerhalb kürzester Zeit gelang es den engagierten Eltern viele weitere Familien zu erreichen. Mittlerweile sind es fast 480 Mitglieder. Einmal pro Jahr gibt es ein bundesweites Treffen mit Seminaren, Vorträgen und Gesprächsgruppen.

Der Selbsthilfe Ichthyose e. V. arbeitet eng mit dem NIRK, dem Netzwerk für Ichthyosen zusammen.



2006 begann die Vernetzung auf europäischer Ebene. Im Mai 2010 fand die Gründung des Europäischen Netzwerks für Ichthyosen, eni, statt.

www.ichthyose.de
Tel. 033764 20457

Selbsthilfegruppe Blasenekstrophie / Epispadie e. V.

www.blasenekstrophie.de

Epispadie, Blasenekstrophie und kloakale Ekstrophie sind Missbildungen des Urogenitaltraktes unterschiedlichster Ausprägung, jedoch gleichen Ursprungs. Man kann von einem generellen Mittelliniendefekt (einer Spaltung) sprechen, der den unteren Bauchraum betrifft und auf eine mangelhafte Entwicklung in der embryonalen Phase der für diesen Abschnitt verantwortlichen Muskulatur zurückzuführen ist.

Die Prävalenz der Blasenekstrophie liegt bei 1:40.000, bei der isolierten Epispadie bei 1:120.000 und bei der kloakalen Ekstrophie bei 1:400.000 Geburten.

Trotz moderner Chirurgie und Urologie bleiben bei den Betroffenen oft die fehlgebildeten Genitalien, eine

damit eventuell verbundene sexuelle Dysfunktion, aber vor allem die Kontinenzfrage, ein lebenslanges Thema.

Die Selbsthilfegruppe mit derzeit 270 betroffenen Mitgliedern ist bundesweit überregional tätig. Sie gehört damit zu den weltweit größten Fachorganisationen für dieses Themengebiet. Neben jährlichen Fachtagungen, Regionaltreffen und persönlicher Information beteiligt sie sich aktiv an der Erforschung des Krankheitsbildes.

Die Selbsthilfegruppe arbeitet eng mit Fachärzten aus Deutschland, Österreich, der Schweiz und den Niederlanden zusammen.



Außerdem pflegt sie engen Kontakt zu Selbsthilfegruppen aus der ganzen Welt.

www.blasenekstrophie.de
Tel. 0351 64642745



www.ektodermale-dysplasie.de



Die Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V. besteht seit 1991 und umfasst mittlerweile 250 Familien, überwiegend aus Deutschland, Österreich und der Schweiz. Die Ziele unserer Selbsthilfegruppe sind neben der Aufklärung, die Beratung und der Erfahrungsaustausch von Menschen, die von der Ektodermalen Dysplasie (ED) betroffen sind sowie die Vermittlung von Kontakten unter den Betroffenen selbst.

Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V.

Ektodermale Dysplasie (ED) ist ein Sammelbegriff für Erkrankungen, die auf erbliche Entwicklungsstörungen des äußeren Keimblattes des Embryos (Ektoderm) zurückgeführt werden. Aus dieser äußeren Zellschicht gehen die Haut und ihre Anhangsgebilde (Haare, Nägel, Schweißdrüsen etc.), die Zähne, mehrere Sinnesorgane sowie das zentrale Nervensystem hervor. Nur wenn mindestens zwei der vom Ektoderm abstammenden Organe oder Organteile von Fehlentwicklungen betroffen sind, wird der Begriff der Ektodermalen Dysplasie verwendet, der mehr als 160 unterschiedliche Merkmalskombinationen bzw. Krankheitsbilder umfasst. Ihre Gesamthäufigkeit wird auf 1:15.000 geschätzt.

Die häufigste Krankheitsform ist die X-chromosomal vererbte hypohidrotische ED (Christ-Siemens-Touraine-Syndrom), deren Hauptmerkmale fehlende oder deformierte Zähne, ein Mangel an Schweißdrüsen und anderen Drüsen sowie spärliche Körperbehaarung sind.

www.ektodermale-dysplasie.de
Tel. 07127 969691



www.pxe-groenblad.de



PXE ist eine veranlagungsbedingte Erkrankung, bei der die elastischen Fasern des Bindegewebes durch Einlagerung von Mineralsalzen verändert werden. Die Fasern verlieren ihre Elastizität und werden brüchig.

Die ersten charakteristischen Anzeichen sind häufig Hautveränderungen. Zu Problemen kommt es jedoch erst durch Einblutungen im Bereich der Macula, dem Fleck des schärfsten Sehens.

Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e. V.

Dies kann dann zur Einschränkung bis zum kompletten Verlust des Sehvermögens führen. Komplikationen im Herz-Kreislauf-System können hinzukommen, z. B. Durchblutungsstörungen in den Beinen begleitet von Wadenschmerzen beim Gehen (Schaufensterkrankheit), Durchblutungsstörungen der hirnversorgenden Gefäße und Veränderungen an den Herzklappen, Bluthochdruck u.a. Das Infarktisiko ist erhöht (gegebenenfalls in sehr frühem Lebensalter).

Zurzeit gibt es noch keinen Erfolg versprechenden Therapieansatz. Ein erstes mutmaßlich verursachendes Gen wurde im Frühjahr 2000 entdeckt. Seit 2001 findet erste PXE-Grundlagenforschung in Deutschland (Bad Oeynhausen) statt.

Die Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e.V. arbeitet bundesweit und betreut inzwischen auch Betroffene in Österreich, der Schweiz, Luxemburg und der Türkei. Die SHG PXE hat sich folgende Aufgaben gestellt: Öffentlichkeitsarbeit, Sensibilisierung der Ärzte, Förderung der Forschung, Krisenintervention und Anleitung zur Krankheitsbewältigung, Kontaktpflege zu anderen Selbsthilfeeinrichtungen in Europa und den USA.

www.pxe-groenblad.de
Tel. 02734 437822

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

www.glykogenose.de

Die Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. (440 Mitglieder) vertritt die Interessen Glykogenose-Betroffener und ihrer Familien.

Glykogenosen sind angeborene Speicherkrankheiten, gekennzeichnet durch einen abnormen Gehalt an Glykogen im Körpergewebe. Glykogen ist ein wesentlicher Energielieferant des Organismus. Bekannt sind 14 Glykogenose-Typen, die sich in Krankheitsbild und Therapie voneinander unterscheiden (Leber- und Muskelformen). Die häufigste, Typ I (von Gierke), ist eine Leberform. Für Typ II (Morbus Pompe; lysosomal) existiert seit 2006 eine Enzymersatztherapie. Patienten mit Typ III (Cori), IV (Hers), V (McArdle als drittstärkste Gruppe) und IX sind ebenfalls vertreten.

Information und Kommunikation finden statt über Rundschreiben, die eigene Website, die Zeitschrift „Glyko-Post“ aber auch über Facebook-Seiten wie „Morbus Pompe“ und „McArdle deutsch“.

Die Selbsthilfegruppe

- veröffentlicht Handbücher und Ratgeber;
- führt themenbezogene Freizeiten durch;
- organisiert Informationsaustausch zwischen Ärzten, Wissenschaftlern, Industrie und Patienten (z.B. internationale Konferenzen);



- unterstützt die internationale Vernetzung von Selbsthilfegruppen;
- arbeitet aktiv mit an internationalen Projekten wie EUROMAC (www.euromacregistry.eu).

Im Sinne einer intensiven Forschungsförderung ist neben der Patientenbetreuung die Unterstützung einer internationalen Verflechtung das vorrangige Ziel der SHG Glykogenose.

www.glykogenose.de
Tel. 02365 931406

Selbsthilfegruppe Scleroedema adutorum Buschke e.V.

www.scleroedema.de

Beim Scleroedema adutorum Buschke handelt es sich um eine seltene Bindegewebserkrankung unklarer Ätiologie. Das Krankheitsbild wurde 1900 von Buschke erstmals als eigenständige Erkrankung erkannt, die sich in Klinik und Prognose insbesondere von der Sclerodermie abgrenzen lässt. Typisch für das Scleroedema Buschke ist das klinische Bild einer flächenhaften, brettharten, ödematösen Schwellung der Haut.

Bevorzugt betroffen sind gewöhnlich Gesicht, Nacken und Stamm mit Übergreifen auf die Arme aber unter weitgehender Verschonung der Beine. Rasch entwickelt sich eine flächenhafte, sehr harte, ödematöse Schwellung der farblich nicht veränderten, allenfalls blasser wirkenden Haut. Die Haut fühlt sich

wie ein aufgeblasener Gummireifen an; sie ist hart, nicht eindrückbar und nicht in Falten abzuheben. Durch die ballonartige Auftreibung der Haut fühlen sich die Patienten am Hals stranguliert; sie können an Atemnot leiden. Auch die Arme sind in ihrer Beweglichkeit eingeschränkt und werden flektiert vom Körper ferngehalten. Hände und Füße bleiben frei beweglich. Organkomplikationen sind relativ selten. Die Ursache ist unbekannt.

Neben dem Austausch und gegenseitigem Beistand ist ein Ziel der Selbsthilfegruppe Scleroedema adutorum Buschke e.V. das Sammeln von neuen medizinischen Erkenntnissen für die Behandlung sowie die weitere Erforschung der Erkrankung.



www.scleroedema.de
Tel. 069 93540197



www.smith-magenis.de



SIRIUS e.V.

Seit Januar 2003 ist der SIRIUS e.V. Anlaufstelle für betroffene Familien und alle Personen, die sich für SMS interessieren.

Treffen und Fachtagungen für den Erfahrungs- und Informationsaustausch.

Der Verein organisiert regelmäßige

www.smith-magenis.de
Tel. 07131 6402806

Sirius e.V. ist der Verein für Selbsthilfe, Information und Rat im Umgang mit dem Smith-Magenis-Syndrom (SMS).

Die für SMS typischen Symptome wie z. B. Ein- und Durchschlafstörung, Fremd-/Autoaggressivität, Lernbehinderung und häufige Mittelohrentzündungen reichen für eine sichere Diagnosestellung nicht aus. Gewissheit kann erst eine molekulargenetische Untersuchung bringen.



www.sklerodermie-sh.de



Sklerodermie Selbsthilfe e.V.

Vor 20 Jahren gründete die Selbsthilfe ihre eigene Stiftung und konnte für 1 Mio. Euro 48 Forschungsprojekte bezuschussen. Die Krankheit wurde bekannt, Bestandteil von Vorlesungen und für die Forschung interessant.

den. Aber bestimmt nicht in diesem Umfang wie es durch die 30-jährige Präsenz der Selbsthilfe passierte. Das Diagnosefenster beträgt heute im Schnitt noch 1,5 Jahre.

Die Sklerodermie ist eine Autoimmunerkrankung, bei der sich Bindegewebe verhärtet. Sind innere Organe betroffen, können diese ihre Funktion nicht mehr ausüben – mit den entsprechenden Folgen. Vor 30 Jahren war die Krankheit unbekannt und gefürchtet – von Ärzten wie von Betroffenen. Die Prognose war ungünstig, Therapien gab es nicht und bis zur Diagnose vergingen ca. 10 Jahre.

Vor 10 Jahren startete aus der Stiftung heraus das BMBF-Projekt Sklerodermie-Netzwerk, dem heute 34 Experten angehören.

www.sklerodermie-sh.de
Tel. 07131 3902425

Vor 30 Jahren gründete sich die Sklerodermie Selbsthilfe um Experten ins Boot holen, die Krankheit verstehen und Betroffene aufklären zu können.

Die Sklerodermie hat ihren Schrecken verloren. Ärzte können sich Informationen holen und die Patienten an eine erfahrene Selbsthilfe verweisen. Sklerodermie kann man zwar noch nicht heilen, aber es gibt heute viele Therapieoptionen, die den Verlauf positiv beeinflussen.

Ohne die Selbsthilfe wäre sicherlich hin und wieder geforscht wor-



SLO Deutschland e. V. – Elterninitiative Smith-Lemli-Opitz

www.slo-deutschland.de

Nicht in Betroffenheit verharren, sondern hoffnungsvoll nach vorne blicken!

Das Smith-Lemli-Opitz Syndrom (SLO) ist eine genetische Erkrankung, die die kindliche Entwicklung bereits im Mutterleib beeinträchtigt. Kinder mit SLO-Syndrom können kein Cholesterin herstellen. Cholesterin wird zum Aufbau von Zellmembranen, zur Nervenummhüllung und zur Bildung von bestimmten Hormonen und Vitaminen gebraucht, außerdem zur Herstellung von Gallensäuren, die bei der Verdauung helfen.

In der 4. – 12. Schwangerschaftswoche entwickeln sich die Organe, wozu eine ausreichende Menge Cholesterin benötigt wird. Da SLO Kinder dieses Cholesterin nicht herstellen können, kann es zu Organ-

fehlbildungen im Mutterleib kommen. Die Art und Ausprägungen dieser Fehlbildungen können stark variieren, die meisten Kinder haben Ernährungsprobleme und Gedeihstörungen.

Fast alle Kinder mit SLO-Syndrom werden mit einem unterentwickelten Gehirn geboren und entwickeln sich langsamer als gesunde Kinder. Später zeigt sich eine geistige Behinderung, die unterschiedlich stark ausgeprägt sein kann. Zwar lernen nicht alle SLO-Kinder laufen und sprechen, viele erwerben aber recht gute Sprachkenntnisse und praktische Fähigkeiten.

Die Elterninitiative SLO ist Anlaufstelle für betroffene Familien, Freunde und Fachpersonen. SLO bietet Beratung, Information und Aufklärung. Neben der Öffentlich-



keitsarbeit sind der mediale Austausch und das jährliche Treffen aller Mitglieder und Interessierten Schwerpunkte der Vereinsarbeit.

www.slo-deutschland.de
Tel. 07073 6254

SoMA e. V.

www.soma-ev.de

**Verständnis erfahren –
Lebensqualität gewinnen**

SoMA e.V. bietet Beratung und Hilfe für Menschen mit angeborenen Fehlbildungen im Enddarmbereich (anorektale Fehlbildungen sowie Morbus Hirschsprung). Bei einer anorektalen Fehlbildung ist kein oder ein falsch mündender Darmausgang angelegt, bei M. Hirschsprung fehlen in einem Teil der Darmwand sowie im inneren Schließmuskel Nervenzel-

len. 2/3 der Patienten mit anorektalen Fehlbildungen haben Begleitfehlbildungen (z.B. der Harnwege, Geschlechtsorgane, des Skeletts). Trotz Operationen verbleiben häufig Inkontinenz, Funktionsstörungen des Harntrakts oder der Sexualorgane. Hinzu kommt die Tabuisierung dieser Folgen in der Gesellschaft.

Ziel von SoMA ist, gemeinsam mit Fachleuten, die Nachsorge und Therapie und damit die Lebensqualität der Betroffenen und ihrer Angehörigen zu verbessern. SoMA begleitet dabei in allen Lebensphasen. Neben regionalen und bundesweiten Tagungen mit verschiedenen Experten gibt SoMA patientenverständliches Infomaterial zu Diagnose und Behandlung der Fehlbildungen heraus.

Mitglieder können auch an speziellen Angeboten teilnehmen:



- „SoMA-Schwerpunkt-Reha“ für Familien mit Kindern ab 5 Jahren; Seminar „Das schaffst Du alleine“ – hier lernen Kinder zwischen 9 und 12 Jahren ihre Nachsorge selbstständig zu übernehmen;
- Seminar „Mein Befundordner“ – hier stellen sich die Jugendlichen der Frage „Was habe ich eigentlich?“.

www.soma-ev.de
Tel. 089 14904262



www.standbein-ev.com

STANDBEIN e.V.

STANDBEIN e.V.

STANDBEIN e.V. ist eine im August 2007 gegründete Selbsthilfegruppe für Menschen mit PFFD, Fibula- oder Tibiadefekten sowie deren Familien.

PFFD, Fibula- oder Tibiadefekte sind angeborene, komplexe Fehlbildungen der unteren Extremitäten (Oberschenkel, Wadenbein, Scheinbein). Werden diese nicht angemessen versorgt, kommt es zu starken Bewegungseinschränkungen.

Diese Fehlbildungen sind sehr selten und die genaue Ursache noch immer unbekannt. In Deutschland werden pro Jahr lediglich etwa fünf bis zehn Kinder mit einer dieser Anomalien geboren. Umso wichtiger ist es, die

Informations- und Beratungssituation zu verbessern, aber auch Kinder aus Entwicklungsländern medizinisch zu unterstützen. Auch Geburtshelfer, Kinderärzte und Orthopäden sind oft zum ersten Mal mit einer solchen Veränderung konfrontiert. Die Suche nach geeigneten Behandlungszentren gestaltet sich daher oft schwierig.

Standbein e.V. hat es sich zum Ziel gesetzt, den Betroffenen zu helfen durch:

- Vermittlung kompetenter Ansprechpartner zur Sicherung bestmöglicher Behandlung in Kooperation mit Ärzten und Kliniken,
- Stärkung Betroffener und ihrer Familien im Alltag, Hilfestellung in sozialrechtlichen Fragen,

- unabhängige medizinische Information und Bündelung fachlicher Kompetenz,
- Förderung von Forschungsprojekten,
- Unterstützung der Therapien von Kindern aus Entwicklungsländern.

www.standbein-ev.com
Tel. 0421 33629998



www.stiff-person.de

Stiff-Person-Syndrom Selbsthilfe Deutschland e.V.



Der Verein engagiert sich für Menschen, die von der sehr seltenen Krankheit Stiff-Person-Syndrom betroffen sind und bietet Hilfen und Informationen an.

Was ist das Stiff-Person-Syndrom?

Beim Stiff-Person-Syndrom (Kurzform SPS) handelt es sich um eine äußerst seltene Autoimmunerkrankung des zentralen Nervensystems mit motorischen, vegetativen, orthopädischen, neuropsychiatrischen und endokrinologischen Symptomen.

Statistisch gesehen ist von einer Million Menschen eine Person betroffen, wobei der Anteil der Frauen überwiegt.

Einige charakteristische Symptome sind

- ausgeprägte Versteifung der Rumpf, Nacken- oder Extremitätenmuskulatur
- schmerzhafte Krämpfe
- Muskelstarre mit Bewegungsunfähigkeit

- Gangstörung mit „steifbeinigem“ Gehen
- Angstattacken
- Angst vor freiem Gehen
- plötzliche Stürze bei vollem Bewusstsein
- gesteigerte Schreckhaftigkeit

Auffallend ist auch, dass die meisten Patienten an einer weiteren Autoimmunerkrankung leiden, z.B. Diabetes Typ 1, Schilddrüsenüberfunktion oder -unterfunktion.

Das Stiff-Person-Syndrom ist bisher nicht heilbar und nur schwer zu therapieren. Der Schwerpunkt liegt zurzeit auf der symptomatischen Behandlung. Dabei gilt es, für jeden Patienten eine individuelle Medikation zu finden.

www.stiff-person.de
Tel. 02421 504357

Tuberöse Sklerose Deutschland e. V.

www.tsdev.org

... gemeinsam ein Stück Himmel sehen!

Bei der Tuberösen Sklerose handelt es sich um eine genetisch bedingte Systemerkrankung mit tumorartigen Veränderungen in fast allen Organen, die etwa bei einem von 8.000 Neugeborenen vorkommt. Anfängen von epileptischen Anfällen über eine geistige und körperliche Behinderung bis



hin zu anderen körperlichen Leiden, wie etwa eine durch die Tumoren hervorgerufene Niereneinblutung, können die Symptome äußerst vielfältig sein. Die Diagnose geht daher fast immer mit vielen Unsicherheiten und Ängsten einher.

An dieser Stelle steht den Betroffenen und ihren Familien der Tuberöse Sklerose Deutschland e. V. zur Seite, der in seiner rund 30-jährigen Geschichte zahlreiche Hilfsangebote etablieren konnte. Die Betreuung und Beratung sowie die Schaffung verschiedener Möglichkeiten zum Erfahrungsaustausch gehören dabei zu den wichtigsten Bestandteilen unserer Arbeit. Daneben spielen aber auch laienverständliche und medizinisch fundierte Informationen eine wichtige Rolle, die wir in Form von Informationsblättern zu den einzelnen Symptomen sowie über verschiedene Bücher



bereitstellen. Mit dem Ziel, die Lebensqualität von Menschen mit Tuberöse Sklerose zu verbessern, rückt zudem zunehmend die medizinische Betreuung an klinischen Einrichtungen in den Fokus.

Die Etablierung eines Experten-netzwerkes über die von uns ins Leben gerufene Arbeitsgemeinschaft der TSC-Zentren verfolgen wir daher ebenso intensiv wie die bereits langjährige Förderung verschiedener Forschungsvorhaben.

www.tsdev.org
Tel. 0611 4692707

Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V.

www.turner-syndrom.de

Der Verein hat es sich zur Aufgabe gemacht, betroffenen Mädchen, Frauen und Schwangeren, die von der Diagnose erfahren haben, zu helfen. Durch Erfahrungsaustausch und Aufklärung machen wir Schwangeren Mut, das Kind mit Ullrich-Turner-Syndrom auszutragen. Wir wollen Vorurteile abbauen, Informationslücken schließen und das öffentliche Interesse wecken.

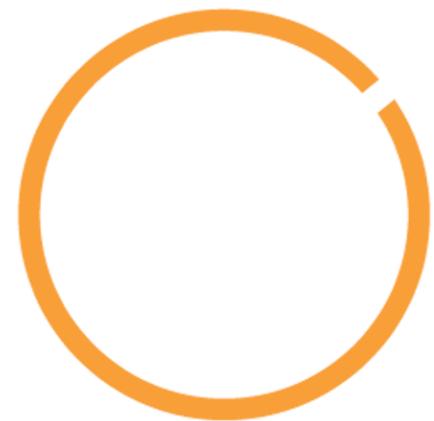
Das Ullrich-Turner Syndrom darf nicht länger ein Abtreibungsgrund sein. Wir finden, dass wir als Betroffene sehr gut mit dem Ullrich-Turner-Syndrom leben können.

Das Ullrich-Turner-Syndrom ist eine Fehlverteilung oder strukturelle Veränderung der Geschlechtschromosomen, von der nur Mädchen bzw. Frauen betroffen sind. Die Ursache der Erkrankung ist ungeklärt. Die

Auswirkungen können sehr verschieden sein; Leitsymptome sind Kleinwuchs und die Unfruchtbarkeit aufgrund einer zu geringen Entwicklung der Eierstöcke. Hier ist eine Behandlung mit Wachstumshormonen und Östrogenen möglich.

Dazu können weitere, heute behandelbare Probleme kommen (Herzfehler, ein so genanntes Flügelfell, Nierenprobleme oder Lymphödeme). Betroffene Mädchen und Frauen sind normal intelligent und können ein eigenständiges Leben führen.

Psychische Probleme im Sinne eines geringeren Selbstwertgefühls, Unsicherheit im Umgang mit dem eigenen Körper und ähnliches sind nicht selten aber kein unvermeidbares Schicksal. Der Kontakt mit anderen Betroffenen oder auch pro-



fessionelle Beratung können dabei helfen.

www.turner-syndrom.de
Tel. 030 3964498



www.hippel-lindau.de

Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e. V.



Der Verein wurde 1999 unter dem Namen „Verein für von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankte betroffene Familien e. V.“ gegründet und 2012 umbenannt. Er ist eine bundesweite Organisation ohne regionale Unterorganisationen mit rund 300 Mitgliedern.

Erkrankungsbild

VHL ist eine seltene, erbliche Tumorerkrankung. Sie kann sich in unterschiedlichen Organen des Körpers entwickeln. Typischerweise bilden sich Tumoren in den Augen, dem Zentralnervensystem, den Nieren

und Nebennieren sowie der Bauchspeicheldrüse, seltener auch im Innenohrbereich, den Nebenhoden oder den breiten Mutterbändern.

Die Schwere der Erkrankung und die betroffenen Organe können sehr unterschiedlich sein, selbst innerhalb einer Familie. Sie tritt am häufigsten zwischen dem zweiten und vierten Lebensjahrzehnt in Erscheinung.

An VHL erkrankt in etwa eine von 35.000 Personen.

Ziele

Im Vordergrund der Vereinsarbeit stehen die Information über die Erkrankung und die Organisation eines kontinuierlichen Erfahrungsaustauschs. Die Verbesserung der Forschungssituation, der Diagnostik und der medizinischen Betreuung von VHL-Betroffenen werden gefördert. Dies geschieht insbesondere durch den Aufbau einer klinik- und forschungsunabhängigen Biomaterialbank.

www.hippel-lindau.de
Tel. 05931 929552



VulvaKarzinom-Selbsthilfegruppe e. V.

www.vulvakarzinom-shg.de

Das Vulvakarzinom ist eine Erkrankung, die in der Öffentlichkeit wenig bekannt ist, obwohl die Zahlen seit Jahren steigen. Nach aktueller Prognose der Deutschen Krebsregister erkranken jährlich zwischen 4.100 und 5.700 Frauen erstmalig an einem Vulvakarzinom.

Wenn es sich um eine so intime Erkrankung wie das Vulvakarzinom oder seine Vorstufe (VIN) handelt, die den weiblichen Genitalbereich betrifft, ist die Scham der Patientinnen meistens sehr groß, wie wir durch den Erfahrungsaustausch mit betroffenen Frauen immer wieder feststellen. Es ist uns wichtig, bestehende Tabus und Vorurteile gegenüber unserer Erkrankung zu beseitigen.

Wir haben mit unserem moderiert geführten Internetforum einen Ort des Austausches und der Information geschaffen.

Unsere Homepage hat Bereiche, die der Öffentlichkeit zugänglich sind, registrierten Nutzern zur Verfügung stehen oder nur als geschlossene Benutzergruppe jeweils für Betroffene oder ihre Angehörigen bestimmt sind.

Wir möchten betroffenen Frauen durch unsere Erfahrungen einen Anhaltspunkt geben, welche modernen operativen Therapieverfahren es gibt und auf welche Mindestkriterien sie bei der Therapie achten sollten, um ein Maximum an Lebensqualität zu erhalten.



www.vulvakarzinom-shg.de
Tel. 0176 54059536



www.autoinflammation.net



Der Begriff Autoinflammation wurde erstmals in Zusammenhang mit einer Gruppe erblicher Syndrome geprägt, die durch periodisch wiederkehrende Fieberschübe gekennzeichnet sind. Charakteristisch für autoinflammatorische Erkrankungen sind systemische Entzündungsvorgänge des Körpers ohne Anhalt für zugrunde liegende Infekte, Allergien, Immundefekte oder Autoimmunerkrankungen.

Autoinflammation Network e.V. – Außerordentliches Mitglied

Die betroffenen Patienten leiden vielfach unter kontinuierlichen oder wiederkehrenden Hautausschlägen. Zusätzlich können Fieberschübe, Gelenk und Kopfschmerzen, sowie eine Reihe weiterer Beschwerden auftreten. Formen der Autoinflammatorischen Syndrome sind u.a.: Muckle-Wells Syndrom, Schnitzler Syndrom, Systemische juvenile Arthritis.

Die Erkrankung (juvenile idiopathische Arthritis) tritt bei rund 1–9 zu 100.000 Menschen auf.

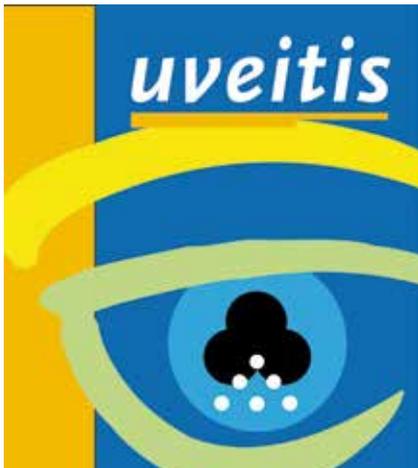
Der Verein Autoinflammation Network e.V. verfolgt das Ziel die Erforschung der Autoinflammatorischen Syndrome zu fördern und die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit diesem Krankheitsbild zu verbessern. Er fördert daher Projekte, Aktionen und Forschungs-

vorhaben, die die Ursachen und Behandlung der Autoinflammatorischen Syndrome erforschen oder Patientinnen und Patienten mit Autoinflammatorischen Syndrome über ihre Erkrankung informieren.

Ein weiteres Ziel des Verbandes ist es, den Kenntnisstand zu diesen Erkrankungen in der Gesellschaft und in der Ärzteschaft zu vergrößern, indem er über aktuelle Forschungsergebnisse informiert, Fortbildungsveranstaltungen organisiert und den Austausch untereinander und mit internationalen Experten führt.

www.autoinflammation.net
Tel. 030 450518438

www.duag.org



Deutsche Uveitis Arbeitsgemeinschaft e.V. – Außerordentliches Mitglied

Die Uveitis ist ein Oberbegriff für viele entzündliche Erkrankungen des Augeninneren, die ihren Beginn in der mittleren Schicht der Augenwand, in den Strukturen der sogenannten Uvea haben. Nicht selten entsteht eine Uveitis im Rahmen anderer Erkrankungen. Besonders häufig sind dies Gelenkerkrankungen, z.B. Morbus Bechterew oder juvenile idiopathische Arthritis.

Die Deutsche Uveitis Arbeitsgemeinschaft (DUAG) sieht sich als Forum für Ärzte und Patienten. Sie verfolgt das Ziel, die Situation der Uveitis-Patienten in Deutschland nachhaltig zu verbessern. Sie klärt die Öffentlichkeit über die Krankheit Uveitis und ihre Auswirkungen auf, gibt Informationsmaterial heraus, verbreitet Veröffentlichungen zu der Erkrankung, berät und unterstützt

beim Aufbau neuer regionaler Patientengruppen.

Außerdem kooperiert die Arbeitsgemeinschaft mit anderen Patientengruppen (Sarkoidose, Morbus Bechterew) und sucht die Zusammenarbeit mit dem Berufsverband der Augenärzte, der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft und der Vereinigung Ophthalmologischer Lehrstuhlinhaber.

www.duag.org
Tel. 06471 98057

FAUN-Stiftung – Außerordentliches Mitglied

www.fاون-stiftung.de

Die gleichzeitige Einschränkung von Seh- und Hörsinn zählt zu den schwerwiegendsten Behinderungen. Für die Betroffenen ist eine selbständige Lebensführung äußerst erschwert, denn der Ausfall des einen Sinnes kann in keiner Weise durch den anderen Sinn ausgeglichen werden.

Beim sogenannten, erblich bedingten *Usher Syndrom* treten zunächst Höreinschränkungen bis hin zur Taubheit auf. Im späteren Verlauf entwickelt sich die Sehbehinderung. Dies bedeutet nicht nur eine massive körperliche Einschränkung – die Diagnose *Usher Syndrom* löst meist eine tiefgreifende seelische Krise bei den Betroffenen aus. Es ist die häufigste Ursache der erblichen Blind-Taubheit.



Die FAUN-Stiftung unterstützt insbesondere Projekte zur Frühdiagnose und Aufklärung sowie zur medizinischen Grundlagen- und Ursachenforschung des *Usher Syndroms*. Dabei konzentriert sie sich auf Projekte, die sich mit Hör- und Sehbeschädigungen bei Kindern und Jugendlichen befassen.

www.fاون-stiftung.de
Tel. 0911 5482808

Heimer Stiftung – Außerordentliches Mitglied

www.heimer-stiftung.de

Für Menschen mit Muskeldystrophie/Muskelschwund



Muskeldystrophie (MD) umfasst eine Gruppe erblicher und stets fortschreitender Muskelkrankungen. Im Verteilungsmuster der betroffenen Muskelgruppen und im Schweregrad unterscheiden sich die verschiedenen MD Formen deutlich. Gemeinsame Symptome all dieser Erkrankungen sind ein fortschreitender Abbau von Muskelmasse und eine damit verbundene stetig zunehmende Muskelschwäche.

Die Heimer Stiftung wurde 2005 von Irmgard und Siegfried Heimer gegründet. Stiftungszweck ist die Erforschung der Ursachen und die Verbesserung der Therapiemöglichkeiten von Muskeldystrophie und die Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen und ihrer Angehörigen. Sie fördert Forschungsvorhaben, die neue Erkenntnisse zum Verständnis der Ursachen von Muskeldystrophie, zur Gesunderhaltung von Muskelstrukturen, zur besseren Früherkennung und zur wirksamen Behandlung von bestehenden Leiden erbringen. Daneben unterstützt die Stiftung soziale Hilfsdienste, die sich um die Versorgung muskelkranker Menschen in ihrem sozialen Umfeld kümmern.

Seit dem 1.1.2014 hat die Heimer Stiftung die langjährige Zusammenarbeit mit dem Muskelzentrum am Berufsgenossenschaftlichen Universitätsklinikum Bergmannsheil GmbH in Bochum auf eine neue Grundlage gestellt: Gemeinsam mit der Klinikleitung und den Fachärzten wurde das Heimer Institut für Muskelforschung gegründet.

www.heimer-stiftung.de
Tel. 0521 410038



www.hem-stiftung.org



„Stärke finden – Kraft geben“

Bereits im frühen Kindesalter setzt bei der Muskeldystrophie Duchenne ein progressiv fortschreitender Untergang der gesamten Körpermuskulatur ein mit tödlicher Folge. Diese Krankheit trifft etwa jeden 3.500-sten neugeborenen Jungen – und dies weltweit.

Die Diagnosestellung ist für alle Eltern ein schwerer Schicksalsschlag, weil es zurzeit keine Heilung und

Henry und Emil Müller Stiftung – Außerordentliches Mitglied

kaum Therapiemöglichkeiten gibt. Steroide verlängern die Gehfähigkeit und Physiotherapie ist wichtig, um Kontrakturen und Kraftverlust hinauszuzögern.

Hier steht der Duchenne-Junge im Mittelpunkt aller Bemühungen. Aber genauso wichtig sind die Eltern. Ihr eigenes Wohlergehen ist Voraussetzung, damit ihr Kind mit der Lebenssituation zurechtkommen kann. Das vergessen meist alle – besonders die betroffenen Eltern, bis es zu physischen und psychischen Problemen kommt. Die hem-Stiftung unterstützt die Eltern dabei, ihre eigene Gesundheit zu stärken, indem wir ihnen ein individuelles Gesundheitstraining anbieten. Wir möchten dazu beitragen, dass die betroffenen Eltern Stärke finden, um selbst Kraft geben zu können.

Weiter ist uns wichtig, den Informationsaustausch und die Vernetzung von Wissenschaftlern und Betroffenen zu verbessern und die Öffentlichkeit über die Krankheit zu informieren. Vertreten wird die Stiftung durch die hm-FINANZPLANUNG GmbH.

www.hem-stiftung.org
Tel. 040 37501133



www.kinderaugenkrebsstiftung.de



KinderAugenKrebsStiftung

Die KinderAugenKrebsStiftung wurde im November 2009 von Monika und Gregor König gegründet, um die Früherkennung dieser Krebserkrankung, dem Retinoblastom, zu verbessern, betroffenen Kindern und Eltern zu helfen und die Forschung voranzutreiben.

Aus eigener Erfahrung wussten die Gründer, dass diese leicht zu erkennende Krankheit mangels

KinderAugenKrebsStiftung – Außerordentliches Mitglied

Wissen um die Symptome häufig nicht rechtzeitig diagnostiziert wird (der auf Blitzlichtphotos früh zu erkennende weiße Fleck in einem Auge, die sogenannte Leukokorie, ist ein für jeden sichtbarer deutlicher Hinweis auf die Krankheit). Zudem existieren wenige Informationen für betroffene Eltern und die Betroffenen selber und es findet im Gegensatz zu anderen Krebserkrankungen kaum Forschung mit molekularbiolo-

gischen Therapien statt. Diese Situation war Ausgangspunkt und Motivation für die Stiftungsgründung.

Drei Säulen bilden den Haupttätigkeitsbereich der Stiftung, von der möglichst viele betroffene Familien und vor allem betroffene Kinder profitieren sollen: Flächendeckende Aufklärung in Kinderarztpraxen und der breiten Öffentlichkeit über das Retinoblastom mit der Kampagne „Weiss sehen“, Unterstützung betroffener Familien und ihrer Kinder, und Vorantreiben der Forschung. Mittlerweile finanziert und betreut die KinderAugenKrebsStiftung neun Forschungsprojekte zusammen mit Universitätskliniken und renommierten Instituten.

www.kinderaugenkrebsstiftung.de
Tel. 0228 688460

Kindness for Kids – Außerordentliches Mitglied

www.kindness-for-kids.de

Stiftung für Kinder mit Seltenen Erkrankungen

Die Stiftung Kindness for Kids wurde 2003 gegründet und unterstützt Kinder mit Seltenen Erkrankungen. Die Stiftung ist ein privates Familienengagement. Die Verwaltungskosten werden gesondert getragen. Spenden kommen daher vollständig den Projekten zugute.

Zusammenhalt gibt Kraft

Die Steigerung der Lebensqualität Betroffener steht im Vordergrund der sozialen Projekte. Das Herzstück bilden dabei unterschiedlichste Ferienaufenthalte für die Kinder allein oder die gesamte Familie. Vom Chiemsee bis an die Ostsee werden deutschlandweit Aufenthalte organisiert.

Dabei reicht das Angebot von Ferien auf dem Bauernhof über einen Segeltörn bis zu einem Surf- und Zirkuscamp. Diese sind für die Familien kostenfrei.

Ziele sind Spaß und Freude für die Kinder, Erholung für die Eltern, Austausch mit anderen Betroffenen sowie das Gewinnen von Kraft und Energie.

Forschung ist der Garant für wegweisende Erfolge in der Medizin

Im Bereich Grundlagenforschung vergibt die Stiftung jährlich ein Postdoc/Doktoranden-Stipendium an hoch qualifizierte Wissenschaftler in Europa. Ziel ist, das Interesse von jungen Forschern für Seltene Erkrankungen zu wecken und nachhaltig Bedeutung zu verleihen.



Stiftung für Kinder mit Seltenen Erkrankungen

Seit 2014 schreibt Kindness for Kids einen Versorgungspreis (max. Dotierung 40.000 EUR) mit dem Ziel aus, die Situation von betroffenen Kindern konkret zu verbessern.

www.kindness-for-kids.de
Tel. 089 21568580

NCL-Stiftung – Außerordentliches Mitglied

www.ncl-stiftung.de

Die Abkürzung NCL steht für die seltene Krankheit Neuronale Ceroid Lipofuszinose, eine autosomal-rezessiv vererbte und bislang unheilbare Stoffwechselerkrankung bei Kindern, die in unterschiedlichen Formen auftreten kann. Sie gehört zu den lysosomalen Speicherkrankheiten. In Deutschland sind ca. 400 Kinder von NCL betroffen, weltweit sind es rund 50.000.



Bei dieser Kinderdemenz ist aufgrund eines Gendefekts der Stoffwechsel der Nerven- und Sehzellen gestört. Die Zellen können sich nicht selbst reinigen und sterben ab. Erste Symptome zeigen sich bei Kindern im Grundschulalter in Form einer Sehschwäche, die später zur vollständigen Erblindung führt. Anschließend kommen der Verlust des Kurzzeitgedächtnis und der Motorik hinzu – Geist und Körper werden nach und nach gelähmt. Die Krankheit führt in vielen qualvollen Jahren zum Tod, meist noch vor dem 30. Lebensjahr.

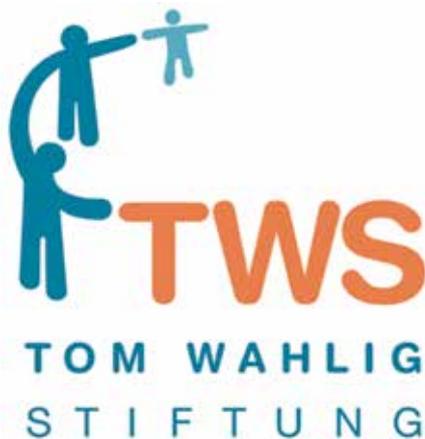
Die gemeinnützige NCL-Stiftung wurde 2002 von Dr. Frank Husemann, einem betroffenen Vater gegründet. Ziel der Stiftungsarbeit ist es, die Erforschung der Krankheit zu fördern, um so erste Therapie-



und Heilungsmethoden entwickeln zu können. Die Stiftung vernetzt weltweit NCL-Spezialisten, akquiriert Forschungsmittel, vergibt co-finanzierte Doktorandenstipendien und setzt sich für die Aufklärung über NCL bei relevanten Ärztegruppen und der Öffentlichkeit ein.

www.ncl-stiftung.de
www.ncl-foundation.de
Tel 040 69666740





Gemeinsam gegen die Spastische Spinalparalyse

Die Tom Wahlig Stiftung ist die weltweit erste Stiftung, die sich der Erforschung und Heilung der HSP (Hereditären Spastischen Spinalparalyse) verschrieben hat. Die HSP ist eine fortschreitende,

Tom Wahlig Stiftung – Außerordentliches Mitglied

erbliche Behinderung, bei der die zentralen Nervenbahnen der Betroffenen im Rückenmark degenerieren.

HSP-Patienten können immer schlechter gehen und sind nach einiger Zeit auf den Rollstuhl angewiesen, einige Betroffene leiden überdies an Schluckbeschwerden und weiteren Symptomen. Die HSP tritt bei einigen Menschen bereits im Kindesalter auf, bei anderen zeigen sich erst deutlich später erste Anzeichen. Insgesamt sind derzeit ca. 2.000–3.000 Menschen in Deutschland an der HSP erkrankt.

Die Tom Wahlig Stiftung wurde im Jahr 1998 von Dr. Tom Wahlig aus Münster gegründet. Zu diesem Zeitpunkt zeigten sich bei seinem Sohn Henry die ersten HSP-Symp-

tome. Damals galt die Erkrankung als unheilbar und war noch völlig unerforscht. Seitdem sind durch die Stiftung ca. 40 wissenschaftliche Projekte in aller Welt gefördert worden, die die Erforschung der HSP entscheidend vorangetrieben haben.

Auch wenn die Erkrankung bis heute noch nicht heilbar ist, zeigen sich erste Forschungsansätze, die eine Stopfung des Krankheitsverlaufes oder gar eine Heilung versprechen lassen. Für dieses Ziel setzt sich die Tom Wahlig Stiftung auch in den kommenden Jahren mit voller Kraft ein.

www.hsp-info.de
Tel. 0251 20079122



Hedwig Steinberger lebt mit HSP, der Hereditären Spastischen Spinalparalyse. Die ersten Symptome tauchten auf, als sie 35 Jahre alt war.



WIR „SELTENEN“ BITTEN UM AUFMERKSAMKEIT

Felix hat Mukopolysaccharidose

Wer hilft, wenn niemand helfen kann?! Rund 4 Mio. Menschen in Deutschland leiden an einer chronischen, seltenen Krankheit. Ein großer Teil der Kranken sind Kinder. Die „Seltenen“ fallen durch das Raster unseres Gesundheitssystems. Die ACHSE springt ein, berät Kranke und ihre Angehörigen im Umgang mit der Krankheit, fördert das Netzwerk und gibt den „Seltenen“ eine Stimme. Helfen Sie uns zu helfen. Mit Ihren Ideen, Ihrem Know-How oder Ihrer Spende – vielen Dank!

Schirmherrin: Eva Luise Köhler

Spendenkonto: ACHSE e.V.

Bank für Sozialwirtschaft

BIC: BFS WDE 33

IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00



Michael Waechter hat Achondroplasia, eine der über 100 Formen des Kleinwuchses. Achondroplasia ist die häufigste Form des genetisch bedingten Kleinwuchses. Sie tritt bei einer von 20.000 Geburten auf. Michael Waechter studiert Mediendesign und verdient nebenbei Geld als Komparsen in der Oper und als Darsteller einer Berliner Burlesque-Show.

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

www.seltene.patinfo.org

Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) ist das gemeinsame Kompetenzzentrum von Bundesärztekammer (BÄK) und Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) für medizinische Leitlinien, Patienteninformationen, Patientensicherheit, Evidenzbasierte Medizin und Wissensmanagement in der Medizin.

Seit 2013 entwickelt das ÄZQ gemeinsam mit der ACHSE Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu ausgewählten Seltenen Erkrankungen. Damit sollen die Anforderungen an Informationen zu Seltenen Erkrankungen exemplarisch Anwendung finden, die im Aktionsplan des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) formuliert und empfohlen wurden.

Grundlage der evidenzbasierten KiP sind systematische Literaturrecherchen und -bewertungen. Betroffene und ärztliche Experten arbeiten gemeinsam an der Erstellung. Erfahrungswissen aus den Patientenorganisationen fließt in die Auswahl der zu behandelnden Fragestellungen sowie in die verständliche Formulierung von Tipps zum Umgang mit der Erkrankung ein.

Die KiP sollen kompakt und laienverständlich über Seltene Erkrankungen aufklären, das Arzt-Patienten-Gespräch unterstützen und auf weitergehende Informationsmöglichkeiten hinweisen. Sie sind als doppelseitige PDF-Dokumente kostenlos zum Ausdrucken verfügbar.



Bislang sind sechs der zehn geplanten Kurzinformationen erschienen:

- Erbliche Netzhauterkrankungen
- Morbus Osler
- Deletionssyndrom 22q11
- Sarkoidose
- Mukoviszidose
- Adrenoleukodystrophie

Für dieses Projekt sind die Ärztin Svenja Siegert (ÄZQ) sowie Dr. Frank Brunsmann und Lisa Biehl von der ACHSE verantwortlich.

www.seltene.patinfo.org
Tel. 030 40052501

Felix hat das Wiskott-Aldrich Syndrom, ein seltener Gendefekt. Er wurde mit einer experimentellen Gentherapie behandelt und kann heute ein fast gesundes Leben leben.



Für eine starke Interessensvertretung der Selbsthilfe

Anlässlich des Internationalen Tages der Menschen mit Behinderung hatte Bundespräsident Joachim Gauck den Bundesvorstand und die Bundesgeschäftsführung der BAG SELBSTHILFE zum Gedankenaustausch ins Schloss Bellevue geladen.

Die Bundesarbeitsgemeinschaft SELBSTHILFE von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. mit Sitz in Düsseldorf ist die Dachorganisation von 116 bundesweiten Selbsthilfeverbänden behinderter und chronisch kranker Menschen und ihrer Angehörigen. Darüber hinaus vereint sie 13 Landesarbeitsgemeinschaften und 5 außerordentliche Mitgliedsverbände.

Der BAG SELBSTHILFE sind somit mehr als 1 Million körperlich-, geistig-, sinnesbehinderte und chronisch kranke Menschen angeschlossen, die sowohl auf Bundes- und Landesebene tätig sind als auch auf lokaler Ebene in Selbsthilfegruppen und Vereinen vor Ort.

Selbstbestimmung, Selbstvertretung, Integration, Rehabilitation und Teilhabe behinderter und chronisch kranker Menschen sind die

Grundsätze, nach denen die BAG SELBSTHILFE für die rechtliche und tatsächliche Gleichstellung behinderter und chronisch kranker Menschen in zahlreichen politischen Gremien eintritt. Auch jene Hindernisse zu beseitigen, die der Chancengleichheit in der Gesellschaft entgegenstehen, gehört zu den zentralen Zielen der BAG SELBSTHILFE.

Für eine inklusive Gesellschaft – gegen Diskriminierung von chronisch kranken und behinderten Menschen

Die BAG SELBSTHILFE vertritt als bundesweiter Zusammenschluss ihrer Mitgliederorganisationen die Interessen der Gesamtheit der behinderten und chronisch kranken Menschen unabhängig von parteipolitischen oder konfessionellen Bindungen als freier Verband. Denn die Selbsthilfe kann ihre Aufgaben nur dann glaubwürdig vertreten,

wenn sie grundsätzlich ihre Unabhängigkeit und Neutralität auch gegenüber Wirtschaftsunternehmen sowie den Akteuren im Gesundheitswesen, wahrt.

Diese Interessensvertretung erfolgt auf der Basis umfassender demokratischer Willensbildungsprozesse in der BAG und ihren Mitgliedsorganisationen im Wege der Selbstvertretung.

Die Dachorganisation steht ihren Mitgliedsverbänden mit umfassender Beratung zur Seite. Das betrifft sowohl vereinsrechtliche Fragen, Fragen zu der Selbsthilfeförderung, zur Presse- und Öffentlichkeitsarbeit sowie viele weitere Themenfelder. Sie bietet durch eine Vielzahl von Arbeitskreisen und Veranstaltungen eine Austauschplattform für die Selbsthilfeverbände sowie zu allen übrigen Akteuren im Gesundheitswesen und in der Sozialpolitik.

Für Transparenz im Gesundheitswesen – gegen Benachteiligung von pflegebedürftigen, chronisch kranken und behinderten Patienten

Durch ihre Einflussnahme auf allen staatlichen Ebenen sowie durch Aufklärung und Information der Öffentlichkeit wirkt die BAG SELBSTHILFE darauf hin, behinderte und chronisch kranke Menschen an allen sie betreffenden Entscheidungen wirksam zu beteiligen. Deshalb koordiniert sie als Dachverband der Gesundheitsselbsthilfe die Entsendung von Patientenvertretern in den Gemeinsamen Bundesausschuss, in das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen, in die Gremien zur Qualitätssicherung beim AQUA-Institut nach § 137a SGB V sowie in zahlreiche weitere Gremien des Gesundheitswesens.

Seit vielen Jahren setzt sich die BAG SELBSTHILFE auch für die Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen ein und verzahnt somit die wertvolle Arbeit der ACHSE mit der allgemeinen politischen Arbeit im gesundheits- und behindertenpolitischen Bereich. Auch im

Nationalen Bündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) ist die BAG SELBSTHILFE aktiv eingebunden.

Gemeinsam mit der Bertelsmann Stiftung und Dachverbänden der größten Patienten- und Verbraucherorganisationen betreibt die BAG SELBSTHILFE unter dem Titel Weisse Liste ein Internetportal, das mit verständlichen und geprüften Informationen bei der Krankenhaus-, Arzt- und Pflegeheimsuche unterstützt.

Darüber hinaus setzt sich die Dachorganisation der Selbsthilfeverbände für den Erhalt der solidarischen Finanzierung der Krankenversicherung sowie die Gewährleistung der notwendigen Versorgung chronisch kranker und behinderter Menschen ein.

Im Jahr 2012 hat die BAG SELBSTHILFE Meldestellen bei Gewalt in der Pflege eingerichtet. Hier erhalten Opfer von Gewalt, egal ob Patient oder Pfleger, vielseitige Hilfe und Unterstützung. So werden beispielsweise Präventions- und Krisengespräche geführt oder auch konkrete Hilfestellungen bei vorhandenen Konflikten gegeben.

B.A.G. SELBSTHILFE

BAG SELBSTHILFE – Gemeinsam sind wir stark!

Im Bereich der Selbsthilfe stellt die Bundesarbeitsgemeinschaft Informationen für Betroffene zur Verfügung, die von der Vermittlung von Ansprechpartnern bei Krankenkassen und anderen Institutionen bis hin zur Vorstellung der entsprechenden Antragsverfahren und -formulare reicht. In zahlreichen Einzelveröffentlichungen informiert die BAG SELBSTHILFE über verschiedene Erkrankungen sowie über die rechtliche Situation behinderter Menschen. Außerdem erscheint vierteljährlich die Zeitschrift Selbsthilfe, die sich an Einzelmitglieder, PolitikerInnen und Akteure aus dem Gesundheitswesen sowie an andere Interessierte richtet. Mittels der Zeitschrift informiert die BAG SELBSTHILFE über die Arbeit des Dachverbandes und Projekte der Mitgliederorganisationen. Aber auch verbandübergreifende Themen werden behandelt, die dazu beigetragen, die Öffentlichkeit für die zentralen Themen wie Teilhabe und gleichberechtigte Teilnahme am gesellschaftlichen Leben zu sensibilisieren. Darüber hinaus bietet jede Ausgabe der Zeitschrift einen Ausblick auf wichtige Termine sowie interessante Bücher und bietet Tipps zur Freizeitgestaltung.

Tel. 0211 310060
www.bag-selbsthilfe.de
www.selbsthilfe-wirkt.de



www.care-for-rare.org

Die Care-for-Rare Foundation widmet sich der Förderung der Erforschung und Behandlung seltener Erkrankungen bei Kindern – ohne Ansehen ihrer nationalen Herkunft. Sie ist eine der ersten gemeinnützigen Stiftungen ihrer Art und will dazu beitragen, dass die Waisen der Medizin aus dem Schatten treten können und zur Avantgarde einer neuen Ära einer personalisierten Medizin werden. Ein interdisziplinär besetztes Kuratorium (darunter zwei Nobelpreisträger der Medizin) sowie ein international besetzter wissenschaftlicher Beirat unterstützen die Arbeit der Stiftung. Die Care-for-Rare Foundation gliedert ihre Aktivitäten in fünf Förderlinien:

Die **Care-for-Rare Alliance** umfasst

Care-for-Rare Foundation für Kinder mit seltenen Erkrankungen: Erkennen – Verstehen – Heilen

ein wachsendes Netzwerk von Ärzten und Wissenschaftlern, die über die Ländergrenzen hinweg zusammenarbeiten, um die Ursachen seltener Erkrankungen zu verstehen und neue Therapien zu entwickeln.

Die **Care-for-Rare Academy** fördert jüngere Ärzte und Wissenschaftler und gibt ihnen die Chance, als „physician-scientists“ Grenzgänger zwischen der klinischen Praxis und naturwissenschaftlichen Grundlagenforschung zu werden.

Durch die **Care-for-Rare Awareness** Programme werden Ärzte und breite Schichten der Öffentlichkeit zielgruppengerecht über die besonderen Bedürfnisse von Patienten sowie Fortschritte in der Wissenschaft informiert.

Die **Care-for-Rare Awards** zeichnen herausragende Nachwuchswissen-

schaftler aus und setzen somit ein Zeichen, das die Besonderheit und die Bedeutung der wissenschaftlichen Beschäftigung mit seltenen Erkrankungen unterstreicht.

Im Rahmen der **Care-for-Rare Aid** Förderlinie besteht die Möglichkeit, individuelle hilfsbedürftige Kinder mit seltenen Erkrankungen unabhängig ihrer nationalen oder ethnischen Herkunft und unabhängig der finanziellen Möglichkeiten sowie deren Familien zu unterstützen.

Die Care-for-Rare Foundation wurde aus der Medizin und Wissenschaft heraus gegründet und ist zur Umsetzung ihres Stiftungszweckes auf weitere Unterstützung angewiesen (Aufsichtsbehörde Regierungspräsidium Tübingen).

www.care-for-rare.org

www.cherh.de

Center for Health Economics Research Hannover (CHERH)



Das Center for Health Economics Research Hannover ist ein vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördertes Zentrum in Hannover, in dem Mediziner, Ökonomen und Gesundheitswissenschaftler der Leibniz Universität Hannover (LUH) sowie der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) gemeinsam an gesundheitsökonomischen Themen forschen.

Ein Forschungsschwerpunkt befasst sich mit Seltenen Erkrankungen. Bereits 2009 hat das CHERH im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit untersucht, wie sich

die gesundheitliche Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen darstellt und welche Maßnahmen ergriffen werden müssen, um eine nachhaltige Verbesserung zu erreichen. Darauf aufbauend steht am CHERH derzeit die Wissensvermittlung über Seltene Erkrankungen durch den Ausbau der krankheitsübergreifenden, qualitätsgesicherten und internetbasierten Informationsdatenbank ZIPSE (Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltenen Erkrankungen) im Fokus.

In diesem Informationsportal soll Wissen bzw. zielgruppenspezifi-

sche Informationen für Betroffene und ihre Angehörigen sowie medizinische, therapeutische und pflegerische Leistungserbringer bereitgestellt werden.

Dabei sollen verfügbare Informationen, insbesondere zur Diagnostik, Therapie, Selbsthilfe, Versorgungseinrichtungen, Forschung und Registern anhand spezifischer Kriterien qualitätsgesichert gebündelt werden.

www.cherh.de
www.portal-se.de
 Tel. 0511 7625084

Central Krankenversicherung AG: achse-central-Preis

Die Central Krankenversicherung AG ist ein Unternehmen der Generali Deutschland Gruppe und zählt mit rund 1,8 Millionen Versicherten zu den führenden privaten Krankenversicherungen Deutschlands. Sie steht seit über 100 Jahren für dynamische, kundenorientierte Gesundheitslösungen.

Mit dem achse-central-Preis – Gemeinsam für Menschen mit Seltenen Erkrankungen würdigt die Central seit 2011 Projekte, die zur Verbesserung der Versorgung von Patienten mit chronischen seltenen Erkrankungen beitragen. Die Jury des achse-central-Preises setzt sich aus renommierten Vertretern aus Gesundheitsmanagement, Public Health, Medizin, Patientenvertretung und Wissenschaftsjournalismus zusammen. Die Auszeichnung wird vom Generali Zukunftsfonds unter-

stützt und ist mit 10.000 Euro dotiert. Dieser ist eine Institution der Generali Deutschland und bündelt die Aktivitäten des gesellschaftlichen Engagements der Versicherungsgruppe.

Der diesjährige Gewinner des achse-central-Preises ist das Cystinose-Zentrum Traunstein. Das Kompetenzzentrum für die Speicherkrankheit Cystinose hat es sich zum Ziel gesetzt, Patienten und Ärzte bundesweit fachübergreifend zu betreuen. Cystinose ist eine seltene chronische Stoffwechselerkrankung, bei der es zu einer Anreicherung von Cystin in bestimmten Organen kommt. Dies kann unbehandelt zum Tod führen. Cystinose betrifft vor allem Kinder, kann aber auch im Erwachsenenalter auftreten.

Die Gewinner des achse-central-Preises im Überblick:

www.central.de/achse-central-preis



- 2014: Cystinose-Zentrum Traunstein (Klinikum Traunstein, Kliniken Südostbayern AG)
- 2013: Projekt „Weiß sehen“ zur Früherkennung von Kinder-Augen-Krebs (Kinder-Augen-Krebs-Stiftung Bonn)
- 2012: Sprechstunde für erbliche Netzhautdegenerationen (Universitätsaugenklinik Tübingen)
- 2011: Expertenrat Cystische Fibrose (Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt), Befundordner für Jugendliche mit anorektalen Fehlbildungen (SoMA e.V. München), Therapeutisches Gästehaus Neurofibromatose (Bundesverband Neurofibromatose Hamburg)

www.central.de/achse-central-preis
Tel. 0221 16362310

Commerzbank-Stiftung – Engagement für die ACHSE

Gesellschaft entsteht erst durch die Beteiligung des Einzelnen. Je mehr Menschen aktiv am gesellschaftlichen Leben teilhaben, ihren Beitrag zu seiner Gestaltung leisten, desto vielfältiger und anregender zeigt sich die Gesellschaft in ihrer Gesamtheit.

Manchmal fällt die Teilhabe schwer. So können zum Beispiel Krankheiten für die Betroffenen ein Hindernis sein. Sie benötigen Unterstützung, um dieses zu überwinden und ihren eigenen, aktiven Beitrag leisten zu können.

Hier setzt das Engagement der Commerzbank-Stiftung ein. Sie arbeitet mit verschiedenen Organisationen zusammen, die es sich zur Aufgabe gemacht haben, Menschen aus den verschiedensten gesellschaftlichen

Gruppen zu einem Leben mit mehr Selbstbestimmung zu verhelfen.

Die ACHSE gehört seit 2011 zu den Partnern der in Frankfurt am Main ansässigen Stiftung. Rund vier Millionen Menschen in Deutschland leiden an einer Seltenen Erkrankung. Für die Mediziner ist es aufgrund der Seltenheit des spezifischen Krankheitsbildes eine Herausforderung in kurzer Zeit, eine passende Diagnose zu erstellen. Oftmals müssen Patienten mehrere Jahre darauf warten und unzähligen Untersuchungen beiwohnen. Auch kann es – zumindest zeitweilig – zu Fehldiagnosen oder Fehltherapien kommen. Umstände, die es den Betroffenen erschweren, sich in die Gesellschaft einzubringen. Deshalb unterstützt die Commerzbank-Stiftung die ACHSE in ihrem Engagement, den von ei-

www.commerzbank.de

COMMERZBANK 
Commerzbank-Stiftung

ner Seltenen Krankheit betroffenen Menschen und ihren Familien mit Expertenrat zur Seite zu stehen: Die ACHSE kann krankheitsbezogene Informationen zur Verfügung stellen, bei der Suche nach einem bestimmten Spezialisten oder bei der Klärung sozialrechtlicher Anliegen helfen. Als Dachorganisation von mehr als 100 Patientenorganisationen setzt sie sich auch für eine intensiviertere Forschung bei Seltenen Erkrankungen ein. Alles, um den „Seltenen“, die Rückkehr in ein gesellschaftliches Leben, an dem sie sich aktiv beteiligen können, zu ermöglichen.

www.commerzbank.de



Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)



**DEUTSCHE GESELLSCHAFT
FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN e.V.**

Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) ist die wissenschaftliche Fachgesellschaft der gesamten Kinderheilkunde und Jugendmedizin in Deutschland. Sie hat aktuell ca. 14.800 Mitglieder, die in Kliniken und Praxen, in wissenschaftlichen Einrichtungen, Forschungsinstituten und im öffentlichen Gesundheitswesen tätig sind. Sie versammelt 39 pädiatrische Spezialgesellschaften, von der Kinder-Diabetologie, der Kinder-Rheumatologie über die Neuropädiatrie bis hin zu den Pädiatrischen Stoffwechselstörungen. Die DGKJ setzt sich für eine optimale ambulante und stationäre medizinische Versorgung ein. Die DGKJ unterstützt die Aus- und Fortbildung der Kinder- und Jugendärzte sowie die pädiatrische Forschung.

Die DGKJ unterstützt nachdrücklich alle Maßnahmen bzw. Empfehlungen, wie z.B. im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, die zu einer nachhaltigen Verbesserung sowohl der medizinischen Versorgung der Betroffenen als auch zur Verbesserung von Forschungsmöglichkeiten hinsichtlich Diagnostik und Therapie führen. Die DGKJ richtet u.a. jährlich eine Tagung aus, auf der mehrere tausend Teilnehmer neue Forschungsergebnisse vorstellen und diskutieren. Dazu gehören insbesondere auch die Seltenen Erkrankungen. Sie vergibt hochdotierte wissenschaftliche Preise. Zudem plant die DGKJ Veranstaltungen speziell zu dieser Thematik bzw. integriert die Seltenen Erkrankungen in Kurse der Fort- und Weiterbildung. Den zuständigen Ministerien und Behörden aber auch für externe Anfragen steht die Geschäftsstelle

der DGKJ als Ansprechpartner zur Verfügung und stellt hierfür die notwendige Expertise bereit.

Kinder und Jugendliche mit seltenen Erkrankungen werden häufig in Spezialambulanzen großer Kliniken

versorgt. Die DGKJ setzt sich auf politischer Ebene für eine (finanzielle) Absicherung dieser Spezialambulanzen ein.

www.dgkj.de
Tel. 030 3087790



EURORDIS

www.eurordis.org

Die Europäische Organisation für seltene Erkrankungen

Die Europäische Organisation für seltene Krankheiten (EURORDIS) ist eine nicht-staatliche, patientengeführte Allianz von Organisationen und Personen, die in Europa auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten tätig sind.

EURORDIS' Ziele

- Der Aufbau einer starken europäischen Gemeinschaft von Patientenorganisationen und Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben.
- Auf europäischer Ebene als Stimme der Patienten mit seltenen Krankheiten arbeiten und gegen die Auswirkungen dieser Krankheiten auf ihr Leben kämpfen.

EURORDIS vertritt 30 Millionen Menschen mit mehr als 6.000 verschiedenen seltenen Krankheiten und setzt sich in der Europäischen Kommission und anderen Institutionen für Programme ein, die auf die Bedürfnisse dieser Patienten und ihrer Familien eingehen.

Unsere Kraft kommt aus unserer Zahl und aus unserer koordinierten gemeinsamen Arbeit: EURORDIS hat mehr als 600 Mitgliedsorganisationen in 58 Ländern.

EURORDIS nutzt seine herausgehobene Position in der Gemeinschaft der seltenen Krankheiten zur Information, Fortbildung und Aufklärung über seltene Krankheiten. Wir schufen und koordinieren im internationalen Rahmen den Tag der Seltenen Erkrankungen.

Gesundheitspolitik & Öffentliches Gesundheitswesen

EURORDIS setzt sich für die Entwicklung nationaler Strategien für die seltenen Krankheiten auf euro-

päischer und nationaler Ebene ein und unterstützt aktiv deren Einführung. Wir organisieren die von uns ins Leben gerufenen Europäischen Konferenzen für Seltene Erkrankungen (ECRD).

EURORDIS organisiert Umfragen und leitet Projekte mit dem Ziel, den Patienten in den sie betreffenden Gesundheitsprogrammen eine Stimme zu verleihen. Darauf aufbauend schlagen wir situationsgerechte Organisationsmodelle für medizinische und soziale Dienstleistungen vor, speziell für Expertenzentren und Europäische Referenz-Netzwerke, Patienten-Datenbanken und Registraturen, genetische Tests, genetische Beratung und Neugeborenen-Screening.

Forschung, Medikamente & Therapien

EURORDIS wirbt für eine anhaltende und vorrangige Berücksichtigung der seltenen Krankheiten in Forschungspolitik und Förderprogrammen der EU.

EURORDIS greift in die gesetzgebenden Verfahren für Orphan-Medikamente, neuartige Therapien und pädiatrische Medikamente ein und arbeitet zusammen mit der Industrie für eine beschleunigte Entwicklung und Verbreitung von Therapien. Wir werben für bessere Verfügbarkeit von Medikamenten mit offener, qualitativvoller Information der Patienten.

Wir vertreten die Bedürfnisse der Patienten in europäischen Forschungsnetzwerken und befähigen Patienten zur Beteiligung an klinischer Forschung.



Information & Vernetzung

Der Rat der Nationalen Allianzen (CNA) vernetzt 33 Allianzen aus 31 Ländern. Durch Zusammenarbeit auf europäischer Ebene können Nationale Allianzen für seltene Krankheiten Informationen und Erfahrungen teilen und gemeinsam an Projekten, wie dem Tag der seltenen Krankheiten, arbeiten. Der Rat der europäischen Verbände für seltene Krankheiten (CEF) ist eine Plattform für den Austausch von Information und Zusammenarbeit über das Netzwerk von über 40 Förderationen für spezifische seltene Krankheiten.

RareConnect ist ein Online-Netzwerk, das Menschen mit seltenen Krankheiten global verbindet. Derzeit sind mehr als 50 Gemeinden online. Ein Übersetzungsservice ermöglicht Menschen aus verschiedenen Ländern, Ideen, Herausforderungen und Erfahrungen mit Experten und anderen Patienten auszutauschen. Mehr Information: www.rareconnect.org

www.eurordis.org
Tel: +33 (1) 56.53.52.10



Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen



Viele seltene chronische Erkrankungen bedeuten für die betroffenen Menschen eine deutliche Verminderung ihrer Lebensqualität und Lebensdauer. Durch den Mangel an Forschung fehlen den „Waisenkindern der Medizin“ Medikamente und Therapien.

Im März 2006 wurde die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gegründet. Sie möchte Menschen mit Seltenen Erkrankungen gezielt

im Bereich der Forschung unterstützen. Das zentrale Anliegen der Stiftung ist es, dazu beizutragen, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen schneller als bislang eine Diagnose erhalten, damit möglichst früh, kompetent und effektiv geholfen werden kann. Sie stellt Mittel für die Ursachen- und Therapieforschung bereit. Darüber hinaus fördert und vernetzt sie Wissenschaftler und ermöglicht damit Forschungsimpulse.

In Kooperation mit der ACHSE verleiht die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung seit 2007 einmal im Jahr den mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen. Ziel des Forschungspreises ist es, die Erforschung Seltener Erkrankungen, die in Deutschland noch nicht ausreichend gefördert wird, anhand beispielhafter Projekte voranzutreiben.

Forschen, helfen, heilen – dieser Dreiklang ist für Menschen mit Seltenen Erkrankungen von zentraler Bedeutung.

www.evaluisseundhorstkoehlerstiftung.de
Tel. 0228 204690



Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises 2014 in der Telekomrepräsentanz Berlin, v.l.n.r.: Christoph Nachtigäller (Vorsitzender ACHSE), Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich (Vorsitzende Eva Luise und Horst Köhler Stiftung), der Preisträger Prof. Dr. Niels Birbaumer, Eva Luise Köhler, Bundesgesundheitsminister Herrmann Gröhe und Bundespräsident a.D. Prof. Dr. Horst Köhler

Krankheitsursachen zu erforschen, rasche und zielführende diagnostische Methoden zu entwickeln, neue Behandlungsverfahren zu erproben – das sind die Ziele der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen. Der Weg dorthin ist jedoch weit. Um gemeinsam schneller zum Ziel zu kommen, haben sich Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler der deutschen Forschungsverbände für seltene Erkrankungen zusammengeschlossen.



RESEARCH FOR RARE
Forschung für seltene Erkrankungen

Im Research for Rare – Netzwerk werden übergeordnete Fragen wie Plattformtechnologien, Nachwuchsförderung oder Wissenschaftskommunikation sowie Themen der internationalen Vernetzung behandelt. Im Herbst 2014 richtet das Konsortium ein internationales Fachsymposium mit dem Titel „The translational science of rare diseases – from Rare to Care II“ aus. Die Forschungsverbände für seltene Erkrankungen arbeiten eng mit Vertretern der Patientenselbsthilfe und mit den neu entstehenden Zentren für Seltene Erkrankungen zusammen. Daraus resultiert ein starker Bezug zur klinischen Praxis und neue Forschungsergebnisse können rasch in die Patientenversorgung einfließen.

Die Forschungsverbände auf einen Blick:

- **Autoinflammatorische Syndrome bei Kindern und Jugendlichen (AID-NET)**
Prof. Dr. Johannes Roth, Universität Münster
- **Zelluläre Verfahren für seltene Lungenerkrankungen (CARPuD 2)**
Prof. Dr. Ulrich Martin, Medizinische Hochschule Hannover
- **Kraniofaziale Entwicklungsstörungen (FACE)**
Prof. Dr. Bernhard Zabel, Universitätsklinikum Freiburg
- **Genetische Modifikation des CFTR-Gens bei zystischer Fibrose (GALENUS)**
Prof. Dr. Joseph Rosenecker, LMU München
- **Leichtketten (AL-) Amyloidose (Geramy)**
PD Dr. Stefan Schönland, Universitäts-Klinikum Heidelberg
- **Erbliche Netzhauterkrankungen (HOPE)**
Prof. Dr. Bernd Wissinger, Universität Tübingen
- **Imprinting-Erkrankungen (Imprinting)**
Prof. Dr. Bernhard Horsthemke, Universitätsklinikum Essen
- **Neurologische und Ophthalmologische Ionenkanalerkrankungen (IonNeurONet)**
Prof. Dr. med. Holger Lerche, Universität Tübingen
- **Mitochondriale Erkrankungen (mitoNET)**
Prof. Dr. Thomas Klopstock, LMU München
- **Motoneuronenerkrankungen (MND-net)**
Prof. Dr. Albert Ludolph, Prof. Dr. Jochen Weisshaupt, Universität Ulm
- **Primäre Immundefekterkrankungen (PID-NET)**
Prof. Dr. Christoph Klein, LMU München

- **Translationale Sarkomforschung (TranSarNet)**
Prof. Dr. Heribert Jürgens, Universitätsklinikum Münster

Folgende Verbände mit ehemaliger BMBF-Förderung sind weiterhin im Research4Rare – Netzwerk aktiv:

- **Kongenitale uro-rektale Malformationen (CURENet)**
Dr. Ekkehart Jenetzky, Heidelberg; PD. Dr. Heiko Reutter, Universitätsklinikum Bonn
- **Epidermolysis bullosa (EB-net)**
Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman, Universitätsklinikum Freiburg
- **Muskeldystrophien (MD-NET)**
Prof. Dr. Maggie Walter, Universitätsklinikum München
- **Ichthyosen und verwandte Verhornungsstörungen (NIRK)**
Prof. Dr. Heiko Traupe, Universität Münster
- **Angeborene Störungen der Blutbildung (BMFS)**
Dr. Cornelia Zeidler, Medizinische Hochschule Hannover

www.research4rare.de

Tel. 089 440055126

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung



www.kindernetzwerk.de

KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Wer hilft weiter, wenn Kinder und deren Eltern oder Erwachsene und deren Angehörige mit einer seltenen Erkrankung konfrontiert werden? Einfach mal den Arzt oder Apotheker zu fragen, hilft bei vielen seltenen Erkrankungen zumeist erst mal nicht entscheidend weiter.

Kindernetzwerk e.V.

Glücklicherweise gibt es mittlerweile eine Vielzahl von Netzwerken und Dachverbänden, die in ganz verschiedener Weise weiterhelfen können. „Kindernetzwerk für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen e.V.“ ist eine Organisation, die sich seit 1992 auf die Unterstützung von Kindern und jungen Menschen mit chronischen Erkrankungen spezialisiert hat. Konkret bietet das Kindernetzwerk den von einer seltenen Erkrankung betroffenen Familien u.a.:

- Kurze und kompakte Krankheitsübersichten zu rund 200 seltenen Erkrankungen
- Über diverse Datenbanken, zum Beispiel Adressen von Selbsthilfvereinigungen sowie von betroffenen Kindern mit seltenen Erkrankungen
- Klärung weitergehender Schritte bei Verdacht oder Diagnose

einer seltenen Erkrankung über den Kindernetzwerk-Beraterkreis oder gegebenenfalls auch über ausgewiesene Spezialisten bzw. Humangenetiker

- Verweis auf Zentren oder andere Spezialisten für seltene Erkrankungen

Als Dachverband bündelt Kindernetzwerk e.V. aber auch das Erfahrungswissen und die speziellen Belange von Kindern und jungen Menschen mit chronischen Erkrankungen und trägt diese zusammen mit den Eltern in die Politik, zu den Leistungsträgern und in die Öffentlichkeit.

Kontakt:

Birgit Fuchs

www.kindernetzwerk.de

www.netzwerk-kindergesundheit.de

www.vigolichtblick.de

Das Bedürfnis nach Informationen, Organisationshilfen und Gesprächsmöglichkeiten ist bei Menschen mit schweren oder chronischen Erkrankungen und ihren Angehörigen groß. Unterstützung ist oftmals nicht ausreichend vorhanden.

Die AOK Rheinland/Hamburg stellt sich dieser Herausforderung: Mit der Service-Stelle LICHTBLICK bietet sie nicht nur ihren eigenen Versicherten, sondern auch den Mitgliedern der ACHSE unabhängig von der Krankenkassenzugehörigkeit im

LICHTBLICK – Service-Stelle der AOK Rheinland/Hamburg

Rahmen der Selbsthilfeförderung nach § 20c SGB V kostenlose telefonische Beratung zu Leistungs- und Versicherungsfragen und zu psychosozialen Fragestellungen.

Das LICHTBLICK-Team weiß um die besondere Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen, hat ein offenes Ohr und nimmt sich für Gespräche und Recherchen viel Zeit:

„Wir wollen verlässliche Informationen vermitteln und dadurch Betroffene vor zusätzlichen Belastungen durch mühevolleres Suchen nach geeigneten Ansprechpartnern schützen.“

In Zusammenarbeit mit der ACHSE strebt die AOK Rheinland/Hamburg einen weiteren Ausbau des Netz-

werkes für Menschen mit seltenen Erkrankungen an.

Ansprechpartnerinnen im Hundertwasser Haus Essen:

- Martina Geurtz, Sozialversicherungsfachangestellte
- Doris Müller, Diplom-Sozialarbeiterin

Unter dieser kostenlosen Telefonnummer helfen wir Ihnen gerne:

www.vigolichtblick.de

Tel. 0800 3737374 (kostenlos)

Medizinische Informatik (MI) am Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik (IMBEI) der Universitätsmedizin Mainz

www.unimedizin-mainz.de

Die Medizinische Informatik (MI) unter Leitung von Prof. Dr. med. Frank Ückert am Institut für Medizinische Biometrie, Epidemiologie und Informatik (IMBEI) der Universitätsmedizin Mainz hat umfangreiche Erfahrung im Bereich der Informations- und Kommunikationstechnologien, wie z.B. der Registerentwicklung für seltene Erkrankungen, Pseudonymisierungsverfahren, Metadaten- und Biomaterialbankenverwaltung. So konnte die Abteilung auch vorhandene Dokumentationslösungen für Patientenregister optimieren.

Durch verschiedene Funktionen in nationalen Gremien (z.B. Vorstand der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung (TMF) e.V., aktive



UNIVERSITÄTSmedizin.
MAINZ

Teilnahme an Tätigkeiten des Nationalen Bündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen, Aktivitäten in dem Zusammenschluss der 16 BMBF-geförderten Netze seltener Erkrankungen, diverse Gutachterfunktionen) wurde ein breiter Rückhalt in der Gesundheits- und Forschungslandschaft auch der seltenen Erkrankungen geschaffen.

Als jüngste Beispiele der Kompetenzen der Mainzer Medizinischen Informatik im Bereich Seltener Erkrankungen können die Bewilligungen der Projekte „SE-Atlas – Versorgungsatlas Seltene Erkrankungen:

Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen“, „ZIPSE – Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen“ sowie „OSSE – Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen in der EU“ durch das Bundesministerium für Gesundheit angeführt werden. Die Projekte werden hauptsächlich von der AG eHealth unter der Leitung von Herrn Tobias Hartz durchgeführt.

www.unimedizin-mainz.de

Robert Bosch Stiftung GmbH

www.bosch-stiftung.de

Die 1964 gegründete Robert Bosch Stiftung ist eine der großen unternehmensverbundenen Stiftungen in Deutschland. Gemäß dem philanthropischen Vermächtnis des Firmengründers Robert Bosch wirkt die Stiftung in den Bereichen Gesundheitspflege, Völkerverständnis, Wohlfahrtspflege, Bildung und Erziehung, Kunst und Kultur sowie Wissenschaft. 2013 wurden Fördermittel in Höhe von über 60 Mio € eingesetzt.

Im Fokus der Förderaktivitäten zur Gesundheitspflege stehen die durch chronische Erkrankungen verursachten Herausforderungen. Die Stiftung widmet sich unter anderem der fachlichen und wissenschaftlichen Qualifizierung in den Gesundheits- und Pflegeberufen, Innovationen in Versorgungspraxis

Robert Bosch Stiftung

und Versorgungsstruktur sowie den Herausforderungen der alternativen Gesellschaft. Ein Schwerpunkt der Förderaktivitäten zur Verbesserung der Situation von Menschen mit chronischen Erkrankungen liegt derzeit bei den Seltene chronischen Erkrankungen.

Neben der Förderung für Einzelprojekte hat die Stiftung 2013 erstmals Mittel ausgeschrieben für Vorhaben zum Thema „Seltene chronische Erkrankungen – Kürzere Wege zur Diagnose“. Die Ausschreibung richtete sich an Bewerber aller Institutionen und Professionen, die krankheitsübergreifend zu einer Verkürzung des Diagnosewegs für Menschen mit Seltene Erkrankungen beitragen können.

Nach einem zweistufigen Bewerbungsverfahren mit einer unabhängigen Expertenjury wurden im November 2013 drei Projekte in die Förderung aufgenommen. Für 2014 wurde die Ausschreibung „Seltene chronische Erkrankungen – Gesundheitskompetenz und Krankheitsbewältigung“ veröffentlicht.

Kontakt:

Susanne Melin

www.bosch-stiftung.de
Tel. 0711 46084661





Qualität und Sicherheit von Forschung unterstützen

Gerade bei seltenen Erkrankungen ist es notwendig, dass Forscher kooperieren, um Daten von möglichst vielen Patienten auszuwerten und so verlässliche Aussagen über Diagnosen und Therapiemöglichkeiten treffen zu können. Dazu arbeiten Kliniker und Grundlagenforscher mit IT- und

TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.

Biobank-Spezialisten, Rechtsexperten, Ethikern und zahlreichen anderen Disziplinen zusammen. Nur gemeinsam können sie Daten- und Materialsammlungen wie Register, Studiendatenbanken oder Biobanken aufbauen.

Dabei muss beispielsweise sichergestellt werden, dass die Daten nach gleichen Standards gesammelt werden oder dass datenschutzrechtliche und andere regulatorischen Vorgaben sowie ethische Anforderungen eingehalten werden.

Hier bietet die TMF als Dachorganisation für die medizinische Forschung Hilfestellung und Unterstützung an: In Arbeitsgruppen, Workshops und anderen Veranstaltungen tauschen Forscher ih-

re Erfahrungen aus und erhalten Beratung. Grundlage hierfür sind die unter dem Dach der TMF entwickelten und breit abgestimmten Konzepte, Gutachten, Checklisten, Werkzeuge und Services, die die TMF öffentlich zur Verfügung stellt und die von allen Forschern genutzt werden können. Ziel ist es, die Qualität und Sicherheit medizinischer Forschung in Deutschland – gerade auch zu seltenen Erkrankungen – bestmöglich zu unterstützen.

Die Mitarbeiter der TMF-Geschäftsstelle stehen für Nachfragen und weitere Informationen gerne zur Verfügung.

www.tmf-ev.de



Unabhängige Patientenberatung Deutschland | UPD

Patientenberatung: Lotse im Gesundheitswesen

Unser Gesundheitswesen leistet viel, ist aber auch kompliziert. Viele Patienten wünschen sich daher eine Anlaufstelle, bei der man neutralen Rat bekommt – etwa wenn es bei der Behandlung oder Kostenübernahme mal hakt. Dafür gibt es die Unabhängige Patientenberatung Deutschland (UPD).

Die UPD berät im gesetzlichen Auftrag kostenfrei, neutral und unabhängig von Krankenkassen oder Ärzten. Sie klärt zum Beispiel, wel-

Unabhängige Patientenberatung Deutschland | UPD gemeinnützige GmbH

che Behandlungsmethoden es gibt oder ob die Kasse für eine Leistung zahlt. Auch hilft sie bei der regionalen Suche nach Ärzten, Kliniken, Therapeuten und Selbsthilfegruppen. Die UPD ist überall erreichbar: vor Ort in 21 regionalen Beratungsstellen und bundesweit gebührenfrei per Telefon.

Seit ihrer Gründung 2006 hat die UPD rund 500.000 Menschen beraten – von medizinischen und rechtlichen Aspekten bis hin zum psychischen Umgang mit Krankheiten. Die Beratung ist streng vertraulich und auch anonym möglich. Beraten las-

sen kann sich jeder kostenfrei, denn die UPD wird über die Beiträge aller Krankenversicherten finanziert. Als Gesellschafter stehen hinter der UPD der Verbraucherzentrale Bundesverband, der Sozialverband VdK Deutschland und der Verbund unabhängige Patientenberatung.

Die Kontaktdaten der UPD-Beratungsstellen erfahren Ratsuchende bundesweit per Telefon oder unter

www.patientenberatung.de

Telefon

Deutsch 0800 01177-22

Türkisch 0800 01177-23

Russisch 0800 01177-24

speziell zu

Arzneimittel 0800 01177-25

bundesweit gebührenfrei

Vernetzung der Allianzen Seltener Erkrankungen im deutschsprachigen Raum

Alle vier deutschsprachigen Dachverbände, **ProRaris** aus der Schweiz, **Pro Rare Austria** aus Österreich, die luxemburgische Allianz **ALAN** (L'Association Luxembourgeoise d'aide pour les personnes Atteintes de maladies Neuromusculaires et de maladies rares – ALAN a.s.b.l.) und die **ACHSE** (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) sind aus der Notwendigkeit entstanden, dass Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben, trotz unterschiedlicher Indikationen mit den selben Problemen zu kämpfen haben und aus diesem Grunde gegenseitig sich stärken müssen, um Verbesserungen in Versorgung, Forschung und Therapie zu erzielen.

Im Austausch der deutschsprachigen Allianzen zeigte sich, dass die Ziele aufgrund der Problematiken gleich sind und dass man noch sehr viel voneinander lernen kann. Vor allem aber wurde deutlich, dass der deutschsprachige Raum mehr dafür genutzt werden sollte, um gemeinsam auf die schwierigen Lebens- und Versorgungsbedingungen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen und die Öffentlichkeit für deren Belange zu sensibilisieren. So verständigten sich die Vertreter der vier Allianzen darauf, dass sie sich zukünftig stärker vernetzen und beispielsweise im Rahmen von Öffentlichkeitsarbeit und auf Informationsveranstaltungen

gemeinsam auftreten oder auch gemeinsame Projekte in die Wege leiten werden. Daneben kann es für Betroffene und ihre Angehörigen in Grenzgebieten sehr hilfreich sein, sich Informationen zu Versorgungszentren, Spezialisten, Therapien etc. bei der Allianz des Nachbarlandes einzuholen und sich beraten lassen zu können.

Zusammen ist man stärker und wird besser gehört – eine gemeinsame Sprache und Stimme helfen dabei.

Auftakttreffen der deutschsprachigen Allianzen in Innsbruck, v.l.n.r.: Esther Neiditsch (ProRaris Schweiz), Ursula Novak, Jürgen Otzelberger und Johanna Sadil (Pro Rare Austria), Lisa Biehl (ACHSE), Karin Modl, Dr. Rainer Riedl und Ulrike Holzer (Pro Rare Austria)





Die ALAN ist eine anerkannte gemeinnützige Vereinigung. Seit ihrem Gründungsjahr 1998 hilft und berät die ALAN Menschen

ALAN a.s.b.l., Luxemburg

in Luxemburg und im Grenzgebiet, die mit einer seltenen Erkrankung leben, und erbringt Dienstleistungen für sie und ihre Familien.

Zielsetzungen unserer Vereinigung sind:

- Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben, zusammen zu bringen, zu informieren und zu beraten;
- ihnen und ihren Familien bei der Bewältigung von materiellen und psychischen Schwierigkeiten, die krankheitsbedingt sind, zu helfen;
- Informationen über die verschiedenen Krankheitsbilder, deren Stand der Forschung und deren Behandlungsmethoden zu sammeln und zu veröffentlichen sowie deren Verbreitung zu fördern und zu organisieren;
- den Schulbesuch zu fördern und die Betroffenen auf dem Weg zur Berufsausbildung zu unterstützen;

- so lange wie möglich für den Erhalt des Arbeitsplatzes und damit der finanziellen Autonomie der Betroffenen zu kämpfen;
- die betroffenen Personen und Familien bei der sozialen und der beruflichen Integration zu beraten;
- die Betroffenen zu unterstützen im Umgang mit den verschiedenen Institutionen (z.B. Krankenkassen, Sozialversicherung, Pflegeversicherung) sowie im medizinischen und paramedizinischen Bereich;
- die Öffentlichkeit zu informieren und zu sensibilisieren;
- Aktionen zu fördern, die zum Ziel haben, der ALAN zu helfen und sie zu unterstützen;
- nationale und internationale Verbindungen herzustellen und zu pflegen.

www.alan.lu
Tel. (+352) 266 112-1

Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen

pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen

Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen wurde Ende 2011 in Österreich als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Als Pro Rare Austria stehen wir für alle Menschen, die mit einer seltenen Erkrankung leben. Sie alle brauchen uns als ein gemeinsames Sprachrohr. Deshalb verstehen wir die Tatsache, dass sowohl soziale, als auch medizinische Rahmenbedingungen für Betroffene in vielerlei Hinsicht verbesserungswürdig sind, als Auftrag.

Das bedeutet konkret:

- Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen vertreten
- Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen vernetzen
- Wissen über seltene Erkrankungen vergrößern

Die wesentlichen Ziele von Pro Rare Austria sind:

- Rechtliche Anerkennung definierter seltener Erkrankungen
- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen

- Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisezentren
- Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- Anerkennung der Leistungen und Förderung der Selbsthilfe

Pro Rare Austria hat derzeit fast 40 Mitglieder und nimmt sich vor, alle restlichen der etwa 60 Selbsthilfe- und Patientenorganisationen aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen in nächster Zeit zu einer Mitgliedschaft zu bewegen. Denn: Gemeinsam erreichen wir mehr!

www.prorare-austria.org
Tel. (+43) 664 4569737

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz

www.prorararis.ch

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, wurde im Juni 2010 gegründet. Heute sind ihr rund 50 Patientenorganisationen und zahlreiche isolierte Kranke angeschlossen. ProRaris sensibilisiert die Öffentlichkeit, Politiker, Behörden und die zuständigen Institutionen für die Problematik der Seltene Krankheiten und engagiert sich für die Sicherstellung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit Seltene Krankheiten. Noch ist für sie der rechtsgleiche Zugang zur Diagnose, Therapie und Vergütung in der Schweiz nicht gewährleistet.

Es ist ProRaris in kurzer Zeit gelungen, zum Sprachrohr von Menschen mit Seltene Krankheiten zu werden. 2013 und 2014 beteiligte sich die Allianz gemeinsam mit weiteren Akteuren aus dem Gesundheitsbereich an der Ausarbeitung des Entwurfs eines nationalen Kon-

PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

zepts für Seltene Krankheiten unter der Führung des Bundesamtes für Gesundheit.

Wir hoffen dass dieses Konzept im Laufe des Sommers den politischen Gremien unterbreitet wird. ProRaris wird sich fortan dafür einsetzen, dass die im Konzept vorgesehenen Massnahmen möglichst schnell umgesetzt werden und die Lage der Betroffenen verbessern.

Ein besonderes Anliegen sind uns isolierte Kranke, das heisst Patien-

ten, für die es keine Patientenorganisationen in der Schweiz gibt. Für sie ist ProRaris die einzige Anlaufstelle. ProRaris wird sich verstärkt bemühen, ihnen eine geeignete Plattform anzubieten. Dabei werden wir auch die Kontakte zu solchen Organisationen im nahen Ausland pflegen.

www.prorararis.ch
Tel. (+41) 21 8876886

Fiona hat das Netherton-Syndrom, eine seltene Hauterkrankung. Über die Betroffenenberatung der ACHSE hat die Familie von Fiona Kontakt zur Ichthyose Selbsthilfe erhalten.



www.namse.de

Eine Gemeinschaft für die Seltenen stellt sich vor – Kurzdarstellung aller NAMSE-Akteure



Am 8.3.2010 wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Der Zusammenschluss zwischen dem

Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE) mit

25 Bündnispartnern – ausschließlich Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen – erfolgte durch die Annahme einer gemeinsamen Erklärung. Das Bündnis wurde unter anderem gegründet, um Vorschläge für einen Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen zu erarbeiten. Grundlage hierfür waren bereits bestehende Strukturen und europäische Erfahrungen.

Im Folgenden werden die Bündnispartner kurz vorgestellt.

www.namse.de
Geschäftsstelle
Tel: 0228 9878060

www.achse-online.de

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE)



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Die ACHSE, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V., ist das bundesweite Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Mittlerweile gehören der ACHSE 119 Mitglieder an; das sind 112 Selbsthilfeorganisationen und sieben Stiftungen. Mit dem Ohr direkt an den Nöten und Anliegen der Betroffenen vertritt die ACHSE die Interessen „der Seltenen“ in Politik und Gesellschaft, insbesondere auch in den Beratungen im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE).

Gemeinsam mit dem Bundesministerium für Gesundheit – und dem Bundesministerium für Bildung und Forschung hat die ACHSE 2010 das NAMSE gegründet, an dem 25 weitere wesentliche Akteure des deutschen Gesundheitswesens beteiligt sind. Die ACHSE hat die Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans als koordinierendes Mitglied im NAMSE mit viel Einsatz und Expertise vorangetrieben und wird sich auch bei der Umsetzung und dem Monitoring des Nationalplans für die Betroffenen engagieren.

Die ACHSE begleitet viele laufende und zukünftige Projekte, die direkt oder indirekt im Rahmen des NAMSE entstanden sind, u.a. das Zentrale Informationsportal für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (ZIPSE), den se-Atlas, die Interdisziplinäre Kompetenzzentrale für Patienten ohne Diagnose (InterPoD) und den Strukturierten Patientenordner Seltene Erkrankung (SPOSE).

www.achse-online.de
Tel. 030 33007080

Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG) – vertreten durch das Hessische Ministerium für Soziales und Integration

www.soziales.hessen.de

Im Hessischen Ministerium für Soziales und Integration werden die Zukunftsthemen unserer Gesellschaft behandelt. Hier wird Politik für alle Generationen gestaltet. Es gilt, die Vielfalt der Lebenssituationen im Blick zu behalten und dafür zu sorgen, dass die Menschen auch weiterhin gut und gerne in Hessen leben.

Die medizinische und pflegerische Qualität in Hessen flächendeckend zu sichern, ist gerade im Hinblick auf den demografischen Wandel eine der Kernaufgaben für die Zukunft. Insbesondere die gesundheitliche Versorgung im ländlichen Raum ist eine wichtige Herausforderung, der sich das Land Hessen stellt. Hier greifen verschiedene Fördermaßnahmen: von der Ansiedlung von

Ärztinnen und Ärzten auf dem Land über die Förderung der allgemeinen medizinischen Weiterbildung bis hin zum Aufbau von Pendel- und Begleitdiensten für Patientinnen und Patienten. In regionalen Gesundheitsnetzen werden vernetzte, integrierte Angebote wie Pflege- und Gesundheitsstützpunkte geschaffen. Gesundheitsvorsorge und Prävention nehmen einen hohen Stellenwert ein. Im Jahr 2012 hat Hessen als erstes Bundesland ein eigenes Referat für „Qualitätssicherung und Patientensicherheit“ etabliert, das auch für den Bereich der seltenen Erkrankungen zuständig ist.

Hessen vertritt im Nationalen Aktionsbündnis für Seltene Erkrankungen (NAMSE) die Arbeitsge-



meinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG). Die AOLG setzt sich aus den Leiterinnen und Leitern der Gesundheitsabteilungen der Länder zusammen.

NAMSE-Ansprechpartner in Hessen für die AOLG ist:

Hessisches Ministerium für Soziales und Integration
Dr. med. Cornelia Winten
Leiterin des Referats V7 –
Qualitätssicherung und Patientensicherheit

www.soziales.hessen.de
Tel. 0611 8172313

Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e. V. (AWMF)

www.awmf.org

In der 1962 gegründeten Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF) sind derzeit 168 wissenschaftlich arbeitende medizinische Fachgesellschaften organisiert.

Die AWMF berät über grundsätzliche und fachübergreifende Fragestellungen in der wissenschaftlichen Medizin, fördert die Zusammenarbeit ihrer Mitgliedsgesellschaften bei der Wahrnehmung ihrer wissenschaftlich-medizinischen Aufgaben und Ziele sowie den Transfer wissenschaftlicher Erkenntnisse in die ärztliche Praxis. Darüber hinaus vertritt sie in Kooperation mit anderen ärztlichen

Organisationen die Interessen der wissenschaftlichen Medizin gegenüber den zuständigen politischen Gremien und der Öffentlichkeit, strebt eine enge Zusammenarbeit mit vergleichbaren Organisationen an und stellt somit einen wichtigen Pfeiler in der medizinischen Organisation Deutschlands dar.

Die AWMF unterstützt die Erstellung von Leitlinien und Patientinformationen zu seltenen Erkrankungen, um zu einer verbesserten Diagnostik und Therapie für die Betroffenen beizutragen. Wir stehen als methodischer Partner gerne zur Verfügung.



Kontakt:

AWMF-Institut für Medizinisches Wissensmanagement,
Leiterin: Frau Prof. Kopp

www.awmf.org



Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten



Der Beauftragte der Bundesregierung
für die Belange der Patientinnen und Patienten
sowie Bevollmächtigter für Pflege

Staatssekretär Karl-Josef Laumann wurde im Januar 2014 in das Amt des Beauftragten der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten sowie Bevollmächtigten für Pflege berufen.

Das Amt des Beauftragten der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten besteht seit dem Jahr 2004. Die Aufgabe des Patientenbeauftragten ist es darauf hinzuwirken, dass die Belange von Patientinnen und Patienten besonders hinsichtlich ihrer Rechte

auf umfassende und unabhängige Beratung und objektive Information und auf die Beteiligung bei Fragen der Sicherstellung der medizinischen Versorgung berücksichtigt werden.

Zusätzlich hat Staatssekretär Karl-Josef Laumann die Aufgabe des Bevollmächtigten für Pflege übernommen und wirkt in dieser Funktion darauf hin, dass die Weiterentwicklung der Pflege sich an den Belangen der heutigen und der zukünftigen Pflegebedürftigen, ihrer Angehörigen, aber auch der Pfl-

gekräfte und aller in der Pflege Beschäftigten orientiert und nachhaltige Verbesserungen erzielt werden.

Menschen mit seltenen Erkrankungen müssen sich täglich neuen Herausforderungen stellen. Sie benötigen deshalb die Solidarität und Unterstützung aller Beteiligten. Mit dem Nationalen Aktionsplan und seinen Maßnahmenvorschlägen ist ein erster Schritt getan worden. Die Bemühungen dürfen jetzt aber nicht nachlassen. Deshalb will sich der Patientenbeauftragte und Pflegebevollmächtigte gemeinsam mit allen Akteuren für eine rasche Umsetzung des Plans stark machen.

www.patientenbeauftragter.de
www.pflege-patientenrechte.de

BAG SELBSTHILFE e.V.

**B.A.G.
SELBSTHILFE**

Die BAG SELBSTHILFE ist die Dachorganisation von 121 bundesweiten Selbsthilfeverbänden sowie 13 Landesarbeitsgemeinschaften behinderter und chronisch kranker Menschen und ihrer Angehörigen. Ihr sind somit mehr als 1 Million körperlich-, geistig-, sinnesbehinderte und chronisch kranke Menschen angeschlossen, für deren rechtliche und tatsächliche Gleichstellung die BAG

SELBSTHILFE in zahlreichen politischen Gremien eintritt.

Weil die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen nachhaltig verbessert werden muss, bringen die VertreterInnen der BAG SELBSTHILFE ihr Fachwissen und Erfahrungen in das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) mit ein, denn die zumeist komplexen Krankheitsbilder seltener Erkrankungen verlaufen überwiegend chronisch und gehen mit einer eingeschränkten Lebensqualität und -erwartung der Betroffenen einher.

Die BAG SELBSTHILFE will so dazu beitragen, dass eine hochwertige, lückenlose spezialfachärztliche Versorgung geschaffen wird. Zur optimalen Versorgung der betroffenen

Menschen ist es aber auch unabdingbar, einen zentralen Zugang zur Betroffenenkompetenz der Selbsthilfe zu schaffen.

Deshalb wird die BAG SELBSTHILFE sich verstärkt für die Einrichtung eines zentralen Informationstelefon für seltene Erkrankungen, das die Beratungsangebote der Selbsthilfeverbände mit denen der Unabhängigen Patientenberatung Deutschland (UPD) vernetzt, einsetzen.

www.bag-selbsthilfe.de

Bundesärztekammer (BÄK)

www.bundesaerztekammer.de

Die Bundesärztekammer (BÄK) ist die Spitzenorganisation der ärztlichen Selbstverwaltung; sie vertritt die berufspolitischen Interessen aller Ärztinnen und Ärzte in der Bundesrepublik Deutschland. Als Arbeitsgemeinschaft der 17 deutschen Ärztekammern ist sie ein organisatorischer Zusammenschluss von Körperschaften öffentlichen Rechts.

Sie unterstützt die Arbeit der Ärztekammern und nimmt dabei mittelbar auch gesetzliche Aufgaben wahr. Zudem wirkt die BÄK aktiv am gesundheitspolitischen Meinungsbildungsprozess der Gesellschaft mit und entwickelt Perspektiven für eine bürgernahe und verantwortungsbewusste Gesundheits- und Sozialpolitik.

Dazu zählt auch, dass sich die Bundesärztekammer seit Jahren für eine bessere Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen stark macht. Sie ist Partner des „Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen“.

Gemeinsam mit der ACHSE veröffentlichte das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin, eine gemeinsame Einrichtung von Bundesärztekammer und Kassenärztlicher Bundesvereinigung, eine Reihe von Kurzinformationen für Patienten zu zehn ausgewählten Seltene Erkrankungen.

Auch um das Bewusstsein von Ärzten für Seltene Erkrankungen zu schärfen, beschäftigten sich Experten aus verschiedenen Bereichen der Medizin auf dem 35. Interdis-



ziplinären Forum „Fortschritt und Fortbildung in der Medizin“, dem zentralen Fortbildungskongress der Bundesärztekammer, mit der Thematik.

Kontakt:

Dr. med. J. Rozeboom
Leiterin Dezernat 1

www.bundesaerztekammer.de
Tel. 030 400456410

Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS)

www.bmas.de

Die Arbeit des Bundesministeriums für Arbeit und Soziales (BMAS) ist geprägt von dem Bild einer solidarischen Gesellschaft, in der sich alle nach ihren Fähigkeiten entfalten können.

Es ist eine Kernaufgabe des BMAS, sich für die Teilhabe von Menschen mit Behinderungen einzusetzen. Eine umfassende Teilhabe ist dann erreicht, wenn der behinderte Mensch uneingeschränkt am Leben der Gemeinschaft teilnehmen kann.

Zu den Leistungen der Teilhabe zählen Leistungen zur medizinischen Rehabilitation, Leistungen zur Teilhabe am Arbeitsleben und Leistungen zur Teilhabe am Leben in der Gemeinschaft. Diese Leistungen sind umso erfolgreicher, je früher

sie eingeleitet und durchgeführt werden.

Die einzelnen Leistungen zur Teilhabe sind nicht streng zu trennenden, schematisch aufeinander folgenden Vorgänge. Rehabilitationsleistungen führen dann zum besten Ergebnis, wenn die mit den behinderten Menschen jeweils abgestimmten und vereinbarten einzelnen Phasen und Bereiche nahtlos ineinander greifen und sich gegenseitig ergänzen. Rehabilitation und Teilhabe muss als Ganzes, als ein einheitlicher Prozess gesehen und durchgeführt werden. Wichtiger Bestandteil aller Leistungen ist es dabei, die vorhandenen Kräfte zu mobilisieren und zu stärken und gleichzeitig solche Funktionen und Fähigkeiten zu fördern und zu entwickeln, die beeinträchtigt sind.



Bundesministerium
für Arbeit und Soziales

Durch das Bürgertelefon des BMAS (Tel. 030 221911006) erhalten Menschen mit Behinderungen schnell, zuverlässig und fachkundig Rat und individuelle Hilfestellung durch geschulte und erfahrene Mitarbeiter/innen.

Weitere Informationen erhalten Sie unter

www.bmas.de
Tel. 030 221911006





Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert unter dem Dach des Rahmenprogramms Gesundheitsforschung innovative Forschungsarbeiten im Bereich der seltenen Erkrankungen. Leitgedanke des Rahmenprogramms ist: Forschungsergebnisse sollen in Zukunft schneller aus der Grundlagenforschung und der klinischen Forschung in die medizinische Versorgung und damit zu den Patientinnen und Patienten gelangen. Die Forschung zu seltenen Erkrankungen ist Teil des Aktionsfeldes „Individualisierte Medizin“.

Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)

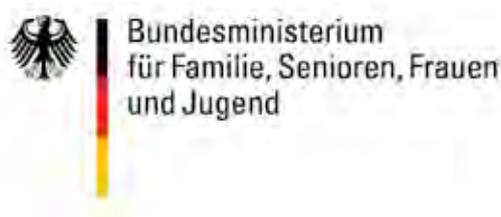
Die Forschungsförderung des BMBF trägt dazu bei, die Versorgung von Menschen zu verbessern, die an einer seltenen Erkrankung leiden. Sie verfolgt die Strategie, Expertinnen und Experten weiter gezielt zu vernetzen – sowohl national als auch europaweit. Dafür hat das BMBF in den vergangenen 10 Jahren bereits mehr als 90 Mio. Euro bereitgestellt.

Damit fördert das BMBF bereits seit 2003 die Etablierung von krankheitsspezifischen Netzwerken und Verbänden für seltene Erkrankungen. So werden die Voraussetzungen für eine spezifische Diagnose, eine systematische Forschung, einen optimalen Informationstransfer und eine kompetente Patientenversorgung geschaffen.

Darüber hinaus beteiligt sich das BMBF an zwei internationalen Initiativen zu Seltenen Erkrankungen, dem ERA-Net „E-Rare“ und dem International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).

Am Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) beteiligt sich das BMBF gemeinsam mit dem Bundesministerium für Gesundheit, der ACHSE e.V. und Vertretern aus dem Gesundheitssystem.

www.gesundheitsforschung-bmbf.de



Das Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend (BMFSFJ) fördert eine Politik für alle Lebensalter. Es will gesellschaftspolitisch gestalten und setzt sich für eine familienfreundliche Gesellschaft ein sowie für eine Gesellschaft, die zusammenhält. Dazu gehört auch gleichberechtigte Teilhabe für Menschen mit Behinderungen, z.B. derjenigen, die durch die Einnahme von Contergan durch die Mütter während der Schwangerschaft geschädigt worden sind.

Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend (BMFSFJ)

Die Conterganstiftung für behinderte Menschen, durch Gesetz am 31. Oktober 1972 als öffentlich-rechtliche Stiftung entstanden, untersteht nach § 10 Abs. 1 ConststifG der Rechtsaufsicht des Bundesministeriums für Familie, Senioren, Frauen und Jugend. Sie erbringt Leistungen an aktuell rund 2700 Anspruchsberechtigte. Damit ist die diese Schädigung dem Vorkommen Seltener Erkrankungen vergleichbar.

Da eine kompetente medizinische Versorgung aufgrund der sehr unterschiedlichen und oftmals komplexen Schädigung bislang nur unzureichend und durch wenige Spezialisten gesichert ist, die Schädigungsfolgen jedoch mit dem Alter zunehmen, lag eine Beteiligung im

Nationalen Bündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen im ausdrücklichen Interesse des Ministeriums in der Erwartung, die Ergebnisse auch für diese Menschen nutzbar machen zu können.

Mit der Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans hat sich das Ministerium zwar aus der aktiven Mitarbeit zurückgezogen, steht aber weiterhin für Rückfragen zur Verfügung und ist an der Umsetzung der medizinischen Zentren interessiert.

Kontakt:

Adelheid Braumann,
Referentin im Referat 303
„Gesundheit im Alter, Hilfen bei Demenz, Inklusion“

www.bmfsfj.bund.de

Bundesministerium für Gesundheit (BMG)

www.bundesgesundheitsministerium.de

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) ist für eine Vielzahl von Politikfeldern zuständig. Dabei konzentriert sich die Arbeit auf die Erarbeitung von Gesetzesentwürfen, Rechtsverordnungen und Verwaltungsvorschriften. Zu den zentralen Aufgaben zählt, die Leistungsfähigkeit der Gesetzlichen Krankenversicherung sowie der Pflegeversicherung zu erhalten, zu sichern und fortzuentwickeln. Ein weiterer Schwerpunkt des Ministeriums im Gesundheitsbereich ist der Gesundheitsschutz, die Krankheitsbekämpfung und die Biomedizin.

Für die Seltenen Erkrankungen ist das Bundesministerium für Gesundheit innerhalb der Bundesregierung federführend. Es hat im März 2010 – gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und

Forschung und dem ACHSE e.V. – das „Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)“ gegründet.

Das NAMSE hat einen „Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ erarbeitet, der am 28 August 2013 veröffentlicht wurde. Er enthält insgesamt 52 Maßnahmenvorschläge, die an die Akteure des NAMSE adressiert sind. Mit ihnen soll zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen beigetragen werden.

Darüber hinaus finanziert das Bundesministerium für Gesundheit innerhalb eines Themenschwerpunkts „Seltene Erkrankungen“ mehrere Projekte mit einem Gesamtvolumen von rd. 5 Mio. Euro.



www.bundesgesundheitsministerium.de

Bundespsychotherapeutenkammer (BPtK)

www.bptk.de

Die Bundespsychotherapeutenkammer (BPtK) vertritt als Arbeitsgemeinschaft der Landespsychotherapeutenkammern die Interessen der Psychologischen Psychotherapeuten und Kinder- und Jugendlichenpsychotherapeuten auf Bundesebene. Eine Kernaufgabe der BPtK ist es, auf eine ausreichende psychotherapeutische Versorgung der Bevölkerung im kurativen, präventiven und rehabilitativen Bereich hinzuwirken. Dies schließt auch Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein.

Seltene Erkrankungen sind häufig schwerwiegend, verlaufen chronisch und führen zu deutlichen Einschränkungen der Lebensqualität. Aus den mit der Erkrankung einhergehenden Beeinträchtigungen der körperlichen, psychischen und so-

zialen Funktionsfähigkeit und der oft verkürzten Lebenserwartung ergeben sich erhebliche psychosoziale Belastungen. Diese Belastungen können auch zur Entwicklung einer psychischen Erkrankung führen. Daher ist es notwendig, den Betroffenen ein angemessenes psychosoziales und psychotherapeutisches Angebot zur Verfügung zu stellen.

Die BPtK setzt sich für eine qualitativ hochwertige und flächendeckende psychotherapeutische und psychosoziale Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie für den Ausbau der hierfür notwendigen Versorgungsstrukturen ein.



Kontakt:

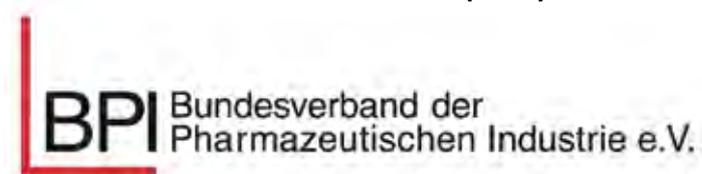
Ansprechpartner für den Bereich der Seltenen Erkrankungen in der BPtK sind Prof. Dr. Rainer Richter (Präsident der BPtK) und Dr. Theresa Unger (Wissenschaftliche Referentin)

www.bptk.de



www.bpi.de

Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI)



Der Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI) vertritt das breite Spektrum der pharmazeutischen Industrie auf nationaler und internationaler Ebene. Über 240 Unternehmen mit ca. 73.000 Mitarbeitern haben sich im BPI zusammengeschlossen.

Im BPI hat sich eine Vielzahl von Unternehmen zusammengefunden, die sich der Forschung zur Entwicklung von Arzneimitteln im Bereich der seltenen Erkrankungen (Orphan Drugs) verschrieben haben. Hierzu besteht seit dem Inkrafttreten der Verordnung über Arzneimittel für Seltene Leiden eine Arbeitsgruppe

Orphan Drugs im Verband, die sich insbesondere mit den Zulassungsbedingungen für diese Arzneimittel in Europa und den Erstattungs- und Marktzugangsbedingungen in Deutschland befasst.

Der BPI und die von ihm vertretenen Unternehmen engagieren sich intensiv im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Ein besonderer Fokus liegt dabei auf den arzneimittel- und versorgungsbezogenen Themen.

Als Bündnispartner im NAMSE unterstützt der Verband das Ziel, die

Versorgung der von einer seltenen Erkrankung betroffenen Patienten zu verbessern, die Forschung in diesem Bereich zu intensivieren und zu einer besseren Informationslage über seltene Erkrankungen zu kommen.

Kontakt:

Ansprechpartner im BPI für alle Fragen zum Thema seltene Erkrankungen und zu Orphan Drugs ist Dr. Matthias Wilken. Informationen zum BPI und die Kontaktdaten von Herrn Dr. Wilken sind über die Webseite des BPI verfügbar.

www.bpi.de

www.bvmed.de

Bundesverband Medizintechnologie e.V. (BVMed)



Der Bundesverband Medizintechnologie e.V. (BVMed) vertritt als Wirtschaftsverband über 230 Industrie- und Handelsunternehmen der Medizintechnologiebranche. Im BVMed sind unter anderem die 20 weltweit größten Medizinproduktehersteller im Verbrauchsgüterbereich organisiert.

Der BVMed vertritt den gesamten Verbandsmittelbereich, Hilfsmittel wie Stoma-, Inkontinenzprodukte oder Bandagen, Kunststoffeinmalprodukte wie Spritzen, Katheter und Kanülen sowie den Implantatbereich von Intraokularlinsen, Hüft-, Knie-, Schulter-, Wirbelsäu-

lenimplantaten über Herzklappen und Defibrillatoren bis hin zum künstlichen Herz. Hinzu kommen Homecare-Dienstleistungen, Anwendungen der Nanomedizin und biotechnologische Verfahren, beispielsweise Tissue Engineering (Gewebeersatz).

Der BVMed fördert und vertritt als Wirtschaftsverband die gemeinsamen Interessen der Industrie- und Handelsunternehmen der Medizintechnologie. Er bietet seinen Mitgliedern in zahlreichen Fachbereichen, Arbeitskreisen und Projektgruppen eine Plattform für einen konstruktiven Dialog und Austausch.

Der BVMed vertritt nach außen – gegenüber Politik und Öffentlichkeit – die Interessen der Mitgliedsunternehmen. Dies geschieht durch Information und Öffentlichkeitsarbeit, aber auch durch Mitgestaltung von Gesetzen, Richtlinien und Standards.

Kontakt:

Joachim M. Schmitt
Geschäftsführer & Vorstandsmitglied

www.bvmed.de

Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)

www.dfg.de

Die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) ist die Selbstverwaltungsorganisation der Wissenschaft in Deutschland. Sie dient der Wissenschaft in allen ihren Zweigen, somit unter anderem auch der Erforschung seltener Erkrankungen. Organisiert ist die DFG als privatrechtlicher Verein.

Ihre Mitglieder sind forschungsinensive Hochschulen, außeruniversitäre Forschungseinrichtungen, wissenschaftliche Verbände sowie die Akademien der Wissenschaften. Die Kernaufgabe der DFG besteht in der wettbewerblichen Auswahl der besten Forschungsvorhaben von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern an Hochschulen und Forschungsinstituten und in deren Finanzierung.

Projekte werden von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern oder von Hochschulen zu den von ihnen ausgewählten Themen aus einer Disziplin oder mit fächerübergreifenden Ansätzen in einem Antrag dargestellt. Dieser kann jederzeit zu jedem Forschungsthema eingereicht werden und so befindet sich laufend eine Vielzahl von Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen in der Förderung.

Neben den vielfältigen Aufgaben als Förderer der Wissenschaft berät die DFG auch Parlamente, Regierungen und öffentliche Einrichtungen in wissenschaftlichen Fragen.

Daher ist die DFG von Anfang an aktiv an dem gesamten NAMSE-Prozess beteiligt und begleitet auch die weitere Umsetzung der Maßnahmen im Nationalen Aktionsplan.



Kontakt:

Dr. Frank Wissing

www.dfg.de

Deutsche Hochschulmedizin e. V.

www.uniklinika.de

Deutsche Hochschulmedizin e.V.



Im Dachverband Deutsche Hochschulmedizin sind die 33 Universitätsklinika sowie die 37 Medizinischen Fakultäten Deutschlands vertreten. Die beiden Verbände sind Gründungsmitglied des Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und setzen sich seit Jahren für eine Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen ein.

Die Hochschulmedizin hat im deutschen Gesundheitssystem zentrale Aufgaben bei der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkran-

kungen. Bundesweit dienen ihre Einrichtungen Patienten, Angehörigen und den überweisenden Fachärzten als wichtige Anlauf- und Beratungsstelle. Für viele Seltene Erkrankungen verfügt nur die Universitätsmedizin über die erforderliche Expertise und Infrastruktur für die spezialisierte Diagnostik und Therapie. Die Versorgung der betroffenen Patienten geht dabei oft Hand in Hand mit einer aufwändigen Forschung. Dadurch leistet die Hochschulmedizin einen wichtigen Beitrag zur Entwicklung neuer Therapieansätze für Seltene Erkrankungen.

www.uniklinika.de
www.mft-online.de
 Tel. 030 39405170



Deutsche Krankenhausgesellschaft e. V. (DKG)

DEUTSCHE
KRANKENHAUS
GESELLSCHAFT



Krankenhäuser spielen eine zentrale Rolle bei der täglichen Versorgung der ca. 4 Millionen in Deutschland lebenden Patienten mit chronischen seltenen Erkrankungen, sei es in hochspezialisierten universitären Einrichtungen oder in auf einzelne Krankheitsgruppen spezialisierten kleineren Einrichtungen. Die 12 Spitzen- und 16 Landesverbände der Krankenhausträger haben als Partner gegenüber Politik, Institutionen, Verbänden und Wissenschaft die Deutsche Krankenhausgesellschaft e. V. (DKG) eingesetzt. Die DKG vertritt

die Krankenhäuser bei allen gesundheitspolitischen Entscheidungen.

Die zumeist komplexe Diagnostik und Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen findet im Krankenhaus sowohl stationär als auch z.B. in Hochschulambulanzen und im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) nach § 116b SGB V statt. Darüber hinaus engagieren sich insbesondere Ärzte und Wissenschaftler zumeist an Universitätskliniken aktiv im Bereich der Erforschung der seltenen Erkrankungen.

Die Bildung einer dreistufigen Zentrumsstruktur, in der den Kran-

kenhäusern die zentrale Funktion zukommt, ist ein wesentliches Kernelement des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Die DKG ist daher auch im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) aktiv eingebunden und setzt sich dafür ein, dass die erforderlichen Rahmenbedingungen für eine qualitativ hochwertige, interdisziplinäre und koordinierte Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen geschaffen werden.

Kontakt:

Frau Dr. med. Nicole Schlottmann, Geschäftsführerin Dezernat V, Medizin

Frau Kirsten Hage, MPH, Referentin Dezernat V, Medizin

www.dkgev.de

Deutscher Hausärzteverband e. V.



Der Deutsche Hausärzteverband e. V. ist mit etwa 30.000 Mitgliedern die größte berufspolitische Vertretung in Deutschland und Europa, die für die Stärkung und den Erhalt einer soliden, flächendeckenden hausärztlichen Versorgung eintritt.

Der Bundesverband vertritt mit seinen 17 Landesverbänden die berufspolitischen Interessen der Hausärztinnen und Hausärzte gegenüber Ärztekammern, Kassenärztlichen Vereinigungen, Krankenkassen und Landesministerien.

Die Hauptgeschäftsstelle befindet sich in Köln. 2007 wurde das Berliner Büro des Verbandes gegründet. In der Hauptstadt sind sowohl der Sitz des Bundesvorsitzenden, der in

der aktuellen Legislaturperiode im Amt des UEMO-Vizepräsidenten auch die Interessen der europäischen Hausärzte vertritt, als auch die Pressestelle und der Bereich „Gesundheitspolitik und Kommunikation“ angesiedelt.

Die wichtigsten Aufgaben im Überblick

- Beratung und Vertretung aller in der Bundesrepublik Deutschland an der hausärztlichen Versorgung teilnehmenden Hausärztinnen und Hausärzte, insbesondere die Vertretung gegenüber öffentlich-rechtlichen Körperschaften, Kostenträgern, Politik und Öffentlichkeit

- Begleitung von Gesetzgebungsverfahren auf nationaler und europäischer Ebene

- Vertretung der Honorarinteressen von Hausärztinnen und Hausärzten

- Durchsetzung größerer Vertragsfreiheit für den hausärztlichen Bereich sowie bürokratiearmer Arbeitsbedingungen in den hausärztlichen Praxen

- Förderung von Aus-, Fort- und Weiterbildung auch im Bereich von Seltenen Erkrankungen in der verbindlichen HZV-Fortbildung sowie Forschung und Lehre in der hausärztlichen Medizin.

Kontakt:

Tjarko Schröder

www.hausaerzteverband.de
Tel. 030 8871437339

Deutscher Pflegerat e. V. (DPR)

www.deutscher-pflegerat.de

Der Deutsche Pflegerat (DPR) e.V. ist die Stimme der Profession Pflege und des Hebammenwesens in Deutschland und setzt sich in der Form einer Bundesarbeitsgemeinschaft aus 16 Mitgliedsverbänden zusammen. Eine wesentliche Aufgabe des DPR ist es, die Position der Pflege und des Hebammenwesens gegenüber der Politik wirksam zu vertreten und gesundheitspolitische Entscheidungen aktiv mitzugestalten. Eine zentrale Aufgabe des DPR ist dabei die Mitgestaltung bei Strukturveränderungen, Entwicklungen und Anpassungsprozessen im Gesundheits-, Sozial- und Bildungswesen der Bundesrepublik Deutschland und innerhalb Europas.

Der Deutsche Pflegerat ist Partner im Nationalen Bündnis für Seltene Erkrankungen. Er unterstützt insbesondere den Maßnahmen-

vorschlag 12 aus dem Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, in welchem die Versorgungsforschung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen angestrebt wird.

Dem DPR liegt viel daran, dass Menschen mit einer Seltenen Erkrankung auf Grund von strukturellen, medizinischen und auch ökonomischen Gründen eine Verbesserung in der medizinischen Versorgung erfahren dürfen.

Leider gibt es für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu wenig bis gar keine Therapiemöglichkeiten und Medikamente. An dieser Stelle ist die Versorgungsforschung gefordert. Dafür möchten wir uns stark machen.



Kontakt:

Claudia Dachs (Deutscher Hebammenverband) und Elfriede Zoller (Berufsverband Kinderkrankenpflege Deutschland) vertreten den DPR in der Steuerungsgruppe NAMSE.

www.deutscher-pflegerat.de

Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA)

www.g-ba.de

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) bestimmt in Form von Richtlinien den Umfang und die erforderliche Qualität von Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) für etwa 70 Millionen Versicherte. Rechtsgrundlage für seine Arbeit ist das Fünfte Buch des Sozialgesetzbuches (SGB V).

Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter beraten im G-BA mit und haben ein Antragsrecht. Die vom G-BA beschlossenen Richtlinien haben den Charakter untergesetzlicher Normen und sind für alle Akteure der GKV bindend. Bei seinen Entscheidungen berücksichtigt der G-BA den allgemein anerkannten Stand der medizinischen Erkenntnisse und untersucht den diagnostischen oder therapeutischen Nutzen, die medizinische

Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit einer Leistung.

Zudem hat das Gremium weitere wichtige Aufgaben im Bereich des Qualitätsmanagements und der Qualitätssicherung in der ambulanten und stationären Versorgung.

Der G-BA ist das zentrale Beschlussgremium der gemeinsamen Selbstverwaltung der Ärztinnen und Ärzte, Zahnärztinnen und Zahnärzte, Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten, Krankenhäuser und Krankenkassen in Deutschland und wird getragen von der Kassenärztlichen und der Kassenzahnärztlichen Bundesvereinigung, der Deutschen Krankenhausgesellschaft sowie dem GKV-Spitzenverband.



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**

Entscheidungen des G-BA betreffen auch Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen, beispielsweise im Rahmen der Arzneimittelversorgung und der Ausgestaltung der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV).

www.g-ba.de





Spitzenverband

Der GKV-Spitzenverband ist die zentrale Interessenvertretung der gesetzlichen Kranken- und Pflegekassen in Deutschland auf europäischer sowie internationaler Ebene. Er gestaltet die Rahmenbedingungen für einen intensiven Wettbewerb um Qualität und Wirtschaftlichkeit in der gesundheitlichen und pflegerischen Versorgung. Die Gesundheit der 70 Millionen Versicherten steht dabei im Mittelpunkt seines Handelns.

GKV-Spitzenverband

Als NAMSE-Bündnispartner hat der GKV-Spitzenverband die Initiative zur Bildung eines Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen unterstützt. Auch der GKV-Spitzenverband teilt die Auffassung, dass durch ein gemeinsames Handeln aller Bündnispartner die Voraussetzungen für eine langfristig wirksame Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geschaffen werden können.

Der GKV-Spitzenverband ist in den Arbeits- und Entscheidungsebenen des Aktionsbündnis aktiv beteiligt und befördert so die Verwirklichung der angestrebten Ziele und insbesondere die Umsetzung derjenigen Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans, bei denen er konkret beteiligt (gefragt und verantwortlich) ist.

Aus der Sicht der GKV ist bei der medizinischen Versorgung der Menschen mit Seltenen Erkrankungen besonderer Wert auf die hohe Qualifikation der Leistungserbringer sowie die Diagnostik und Therapie auf gesicherter wissenschaftlicher Grundlage – gegebenenfalls auch im Rahmen von Studien – in qualifizierten Zentrenstrukturen zu legen.

Kontakt:

Dr. Kraft-R. Schmidt,
Abteilung Medizin

www.gkv-spitzenverband.de



Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)

Die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) vertritt die politischen Interessen der rund 153.900 niedergelassenen und ermächtigten Ärzte und Psychotherapeuten auf Bundesebene. Sie ist der Dachverband der 17 Kassenärztlichen Vereinigungen (KVen), die die ambulante medizinische Versorgung für 70 Millionen gesetzlich Versicherte in Deutschland sicherstellen.

Die KBV schließt mit den gesetzlichen Krankenkassen und anderen Sozialversicherungsträgern Vereinbarungen, beispielsweise zur Honorierung der Ärzte und zum Leistungsspektrum der gesetzlichen Krankenkassen.

Die KBV und die KVen engagieren sich unter anderem mit einer bundesweiten Kampagne für ein realistisches Bild des ärztlichen und psychotherapeutischen Berufsstands in der Öffentlichkeit. Zugleich werben sie um medizinischen Nachwuchs für die Niederlassung in einer Praxis.

KBV und KVen sind als Einrichtungen der ärztlichen Selbstverwaltung Körperschaften des öffentlichen Rechts.

www.kbv.de

Orphanet: Das Referenzportal für seltene Krankheiten

www.orpha.net

ORPHANET ist eine relationale Datenbank über seltene Krankheiten und Arzneimittel für seltene Krankheiten (Orphan Drugs). Das Konzept der europäischen Datenbank basiert auf der Idee, allen beteiligten Interessengruppen Informationen über seltene Krankheiten in Form eines Kataloges von Fachdienstleistungen bereitzustellen. Dieses Angebotsverzeichnis umfasst Informationen über Expertenzentren, Diagnostikleistungen, Forschungsprojekte, klinische Studien, Netzwerke, Register und Selbsthilfegruppen aus derzeit 40 Ländern.

Das Team Orphanet Deutschland trägt hierzu mit umfangreichen Informationen über die Leistungsangebote aus Deutschland bei: Aktuell sind mehr als 3500 Fachleute aus Deutschland registriert, die sich

mit seltenen Krankheiten befassen, sei es als Kontaktperson für eine Selbsthilfeorganisation, als Ansprechpartner für die Diagnose einer seltene Krankheit oder als Facharzt eines Expertenzentrums.

Jede Leistung ist direkt mit dem Inventar der Krankheiten verlinkt. Die Liste der Krankheiten und die Enzyklopädie bilden die Basis von ORPHANET. Für jede Krankheit werden folgende Informationen verfügbar gemacht: Krankheitsname und Synonym(e), ICD-10-Code, relevante MIM-Nummer(n), Prävalenzrate, ursächliche Gene, epidemiologische Daten, präventive Maßnahmen, derzeitige Behandlungsmethoden, Informationen zur genetischen Beratung und diagnostischen Testverfahren.



Aktuell (Mai 2014) umfasst die Datenbank 6.760 Seltene Krankheiten. Die Kurzbeschreibungen der Enzyklopädie sind derzeit für über 4.800 Krankheiten (auf Deutsch: 4.049) verfügbar. Alle Informationen sind qualitätsgesichert, kostenfrei und in 7 Sprachen über die Website von ORPHANET abrufbar.

Kontakt:

Team Orphanet Deutschland –
Medizinische Hochschule Hannover

www.orpha.net

Verband der Privaten Krankenversicherung e. V. (PKV)

www.pkv.de

Der Verband der Privaten Krankenversicherung e. V. vertritt und fördert die allgemeinen Interessen der Privaten Krankenversicherung, der Privaten Pflegeversicherung sowie seiner Mitgliedsunternehmen.

Der Verband hat zudem die Aufgabe, die Position der Privaten Krankenversicherung in sozialpolitischen Entscheidungen durch fachliche Stellungnahmen und Teilnahme an Anhörungen im nationalen und europäischen Gesetzgebungsverfahren einzubringen.

Außerdem berät er seine Mitgliedsunternehmen in Grundsatzfragen der Tarifgestaltung, beispielsweise bei Einführung neuer Tarife wie dem Basisstarif oder der staatlich geförderten ergänzenden Pflegeversicherung.

Voraussetzung für die Mitgliedschaft im Verband ist der Geschäftsbetrieb in Deutschland sowie die Zulassung des Unternehmens durch die Bundesanstalt für Finanzdienstleistungsaufsicht (BaFin) oder eine Landesaufsichtsbehörde.

Der Verband der Privaten Krankenversicherung besteht aus 42 ordentlichen und sieben außerordentlichen Mitgliedern. Die Krankenversorgung der Bundesbahnbeamten und die Postbeamtenkrankenkasse sind verbundene Einrichtungen des Verbandes.

Die Mitgliedsunternehmen decken nahezu den kompletten privaten Krankenvoll- und Zusatzversicherungsmarkt in Deutschland ab. Ende des Jahres 2013 waren bei ihnen rund 8,9 Millionen Menschen

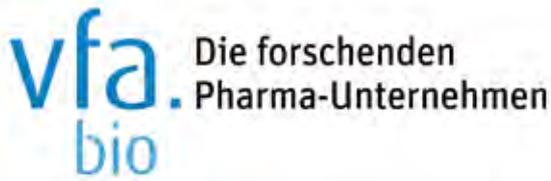


Verband der Privaten Krankenversicherung

in einer privaten Krankenvollversicherung versichert. Zudem bestehen bei den Unternehmen des PKV-Verbandes rund 23,5 Millionen Zusatzversicherungen.

www.pkv.de



www.vfa-bio.de

Der vfa vertritt die Interessen seiner Mitglieder in der Gesundheits-, Forschungs- und Wirtschaftspolitik.

vfa bio setzt sich im vfa dafür ein, das medizinische und wirtschaftliche Potenzial der Biotechnologie zu nutzen und beschäftigt sich unter anderem mit folgenden Themen:

- Medizinischer Fortschritt durch Biopharmazeutika – Nutzen für Patienten, Ärzte und Gesellschaft
- Zugang zu Biopharmazeutika für die Patienten

vfa bio, die Interessengruppe Biotechnologie im Verband forschender Pharma-Unternehmen vfa

- Standort Deutschland sowie Rahmenbedingungen für Forschung, Entwicklung und Herstellung von Biopharmazeutika

- Menschen mit seltenen Erkrankungen und Orphan Drugs

- Biosimilars

- Neue Therapieformen wie Gen- und Zelltherapie sowie Gewebzüchtung.

Die forschenden Pharma- und Biotech-Unternehmen haben gezeigt, dass sie auch Patienten jenseits der Volkskrankheiten helfen wollen: In den letzten Jahren waren im Durchschnitt ein Fünftel der jährlich neu zugelassenen Medikamente Orphan Drugs.

Zudem werden gegenwärtig rund 1.200 weitere Arzneimitteltherapien gegen seltene Erkrankungen erprobt. Trotzdem kann dies in Anbetracht der vielen seltenen Erkrankungen, die bisher noch nicht behandelbar sind, nur ein Anfang sein. Um die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zu verbessern, begrüßen vfa und vfa bio die Aktivitäten rund um das Nationale Bündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) und bringen seit dessen Gründung die Expertise der Pharma- und Biotech-Industrie kontinuierlich ein.

Kontakt:

Dr. Sabine Sydow, Leiterin vfa bio

www.vfa-bio.de

www.vdgh.de

Der Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH) vereint als Wirtschaftsverband 95 Unternehmen mit insgesamt 32.000 Beschäftigten und einem Branchenumsatz von 3,9 Mrd. Euro. Die Unternehmen stellen Geräte, Testkits und Reagenzien zur Untersuchung von Proben außerhalb des menschlichen Körpers (In-vitro-Diagnostika) her bzw. entwickeln und vertreiben maßgeschneiderte Testsysteme, Instrumente und Verbrauchsmaterialien für die Forschung in den Lebenswissenschaften (Life Science Research). Moderne Labordiagnostik ist zentraler Bestandteil einer patientenorientierten Medizin. Etwa zwei Drittel aller klinischen Di-

Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)

agnosen basieren auf den Ergebnissen von Laboruntersuchungen.

Politisches Ziel ist es, bis zum Jahr 2020 die Ursachen der meisten Seltenen Erkrankungen zu identifizieren. Als Partner des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) unterstützt der VDGH die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, von denen in Deutschland rund vier Millionen Menschen betroffen sind.

Neben Maßnahmen für ein verbessertes Informationsmanagement der behandelnden Ärzte sieht der Aktionsplan des NAMSE den gezielten Einsatz moderner molekularer diagnostischer Methoden vor. Hierzu gehört auch die Gensequenzierung, die sich rasant weiterent-

wickelt und eine immer schnellere und präzisere Identifizierung der Krankheitsursachen ermöglicht. Die Unternehmen der Diagnostika- und Life Science Research-Branche halten technologische Lösungen bereit.

Auch wenn heute leider viele der Erkrankungen noch nicht therapierbar sind, haben Menschen mit Seltenen Erkrankungen das Recht auf Wissen und Anspruch auf eine treffsichere Diagnostik.

Kontakt:

Dr. Martin Walger, Geschäftsführer Verband der Diagnostica-Industrie

www.vdgh.de
Tel. 030 20059941

Zahnmedizin, vertreten durch:

Bundeszahnärztekammer, Arbeitsgemeinschaft der Deutschen Zahnärztekammern e. V. (BZÄK)

www.bzaek.de



Die Bundeszahnärztekammer (BZÄK) ist die Berufsvertretung aller Zahnärzte in Deutschland. Mitglieder sind die Zahnärztekammern der Bundesländer. Die BZÄK vertritt die gesundheits- und professionspolitischen Interessen des zahnärztlichen Berufsstandes. Dabei ist sie dem Gemeinwohl verpflichtet. Ihr oberstes Ziel ist der Einsatz für ein freiheitliches, zukunftsorientiertes Gesundheitswesen. Sie fördert eine

fortschrittliche, auf wissenschaftlichen Erkenntnissen basierende Zahnmedizin, die den Patienten in den Mittelpunkt stellt.

Die BZÄK ist als Mitglied im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bestrebt, die Aufklärung über seltene Erkrankungen voranzutreiben und für eine Verbesserung der Versorgung der betroffenen Patienten zu

sorgen. Der Fokus liegt auf der Beschreibung seltener oraler Erkrankungen und Krankheitsbilder aus dem Mund-, Kiefer- und Gesichtsbereich. Diese werden derzeit auf 1.700 seltene Erkrankungen geschätzt.

www.bzaek.de

Deutsche Gesellschaft für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde e. V. (DGZMK)

www.dgzmk.de



Die Deutsche Gesellschaft für Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde e. V. ist mit den 155 Jahren ihres Bestehens die älteste zahnärztliche und mit mehr als 40 Fachgesellschaften, Arbeitsgemeinschaften, Arbeitskreisen und regionalen Gesellschaften sowie 20.000 Mitgliedern unter ihrem Dach eine der größten wissenschaftlichen Vereinigungen Deutschlands.

DGZMK besteht in der Forschungsförderung und Verbreitung aktueller Forschungsergebnisse sowie systematischen Fortbildung ihrer Mitglieder. Eines ihrer Hauptziele ist es, die Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde als integralen Bestandteil der Medizin fachlich und in der Öffentlichkeit (Patienteninformationen) weiter zu etablieren. Mit den wissenschaftlichen Leitlinien beteiligt sich die DGZMK direkt und indirekt am Behandlungsgeschehen in den Praxen.

Die DGZMK ist als Mitglied im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bestrebt, die zahnmedizinischen Forschungen zu den seltenen Erkrankungen mit dem Ziel der Therapieoptimierung der betroffenen Patienten zu bündeln und voranzutreiben.

www.dgzmk.de

Die satzungsgemäße Aufgabe der

Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung (KZBV)

www.kzbv.de

KZBV

Die wichtigste Aufgabe der KZBV wie auch der Kassenzahnärztlichen Vereinigungen ist die Sicherstellung der vertragszahnärztlichen Versorgung. Das heißt insbesondere: In verbindlichen Verträgen mit den Gesetzlichen Krankenkassen werden die Rechte und Pflichten der Vertragszahnärzte festgelegt, aufgrund derer die zahnärztliche Behandlung einschließlich der Versorgung mit Zahnersatz und kieferorthopädischer Maßnahmen

der gesetzlich Versicherten und ihrer Angehörigen durchzuführen ist.

Für die Finanzierung der Behandlung von seltenen Erkrankungen bedeutet dies für die KZBV, dass sie sich nach der Evaluation der Krankheiten und der Erueierung der damit verbundenen notwendigen Maßnahmen durch das Bundesministerium für Gesundheit im Folgenden zusammen mit den Kostenträgern – also den Gesetzlichen Krankenkassen

und sonstigen Kostenträgern – über die verschiedenen Möglichkeiten der Finanzierungselemente der als notwendig definierten Behandlungen besprechen und einigen, sowie gegebenenfalls diesbezüglich an den Gesetzgeber herantreten muss.

www.kzbv.de

Vertreter in der Steuerungsgruppe und wissenschaftlicher Ansprechpartner

ist Prof. Dr. Thomas Hoffmann, Direktor der Poliklinik für Parodontologie; Studiendekan Zahnmedizin; Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden; Tel. 0351 4582712



Bundesministerium für Gesundheit fördert IT-Projekte

Im Sommer 2013 wurde der „Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ veröffentlicht. Er umfasst insgesamt 52 Maßnahmen, mit denen die drängendsten Probleme der Betroffenen und ihrer Angehörigen angegangen werden sollen. Damit betroffene Menschen schneller zu einer verlässlichen Diagnose kommen, soll

die Informationslage für Versorger und Betroffene verbessert werden. IT-Lösungen, die die Möglichkeiten des Internets ausschöpfen, spielen dabei eine zentrale Rolle.

Drei Projekte, die seit 2013 vom Bundesministerium für Gesundheit gefördert werden, werden hier vorgestellt.

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages

www.se-atlas.de

se-atlas

Eine kartographische Darstellung der Experten für seltene Erkrankungen

Für die Diagnose und Behandlung von Personen mit seltenen Erkrankungen existieren unterschiedlich stark spezialisierte Einrichtungen in Deutschland. Hierzu zählen sowohl kleinere Fachzentren, als auch Universitätskliniken. Das Medium „Internet“ ermöglicht die umfassende Darstellung der Versorgungslandschaft unter Einbindung der verfügbaren Leistungsdaten.

Gleichwohl das bereits bestehende Informationsangebot im Internet sehr umfangreich ist, kann die Güte der Informationen oftmals nicht nachvollzogen werden, die vielfältigen Angebote sind darüber hinaus häufig verwirrend. Besonders

für Personen, die bisher wenig mit dem Umfeld in Kontakt gekommen sind, ist es schwierig, sich zurechtzufinden.

Ziel des Projektes se-atlas ist es, die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zentral zu bündeln, nach den unterschiedlichen Erkrankungen und Fachgebieten auffindbar zu machen und in innovativer Weise darzustellen. Dies geschieht sowohl in Form einer interaktiven Landkarte, als auch in ausführlicher Auflistung. Betroffene und deren Angehörige, Ärzte, nicht-medizinisches Personal und die breite Öffentlichkeit werden gleichermaßen angesprochen.

Eine zentrale Anforderung an das System stellt die Verknüpfung der Versorgungseinrichtungen zu den seltenen Erkrankungen dar. Hierfür wird das hierarchisch aufgebaute Klassifikationssystem der seltenen Krankheiten von ORPHANET genutzt.

Die von Orphanet Deutschland bereits erfassten und validierten Expertenzentren bilden die Basis der Datensammlung für den se-atlas. Im Rahmen des Projektes soll diese Sammlung weiter ausgebaut und ein Prozess zur Qualitätssicherung der neu zu erfassenden Daten entwickelt werden.

Das Projekt ist im Juni 2013 gestartet und wird für zwei Jahre durch das Bundesministerium für Gesundheit gefördert.

Das Projekt wird von der AG eHealth der Medizininformatik (IMBEI) an der Universitätsmedizin Mainz geleitet. Weitere am Projekt beteiligte Partner sind Orphanet Deutschland, das Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen, das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen und die ACHSE.

www.se-atlas.de

Zentrales Informationsportal für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Ein Bestandteil des „Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ ist der Aufbau eines qualitätsgesicherten und internetbasierten Informationsportals. Dort sollen Menschen mit seltenen Erkrankungen vielfältige Informationen zu ihren jeweiligen Erkrankungen erhalten.

Das Ziel des Projekts ZIPSE ist die Konzeptualisierung eines solchen zentralen Informationsportals. Es sollen zielgruppenspezifische Informationen für Betroffene und ihre Angehörigen sowie für medizinische, therapeutische und pflegerische Leistungserbringer bereitgestellt werden.

Insbesondere Informationen zur Diagnostik, Therapie, Selbsthilfe, spezialisierten Versorgungseinrich-

tungen, Forschung und Registern werden anhand spezifischer Qualitätskriterien zentral gebündelt und bereitgestellt.

Zudem werden Informationsmöglichkeiten zu sozial- und leistungsrechtlichen Fragen integriert. Das Informationsportal soll hierbei keine Primärinformationen bereitstellen, sondern auf bereits vorhandene qualitätsgesicherte Informationsquellen referenzieren.

Das ZIPSE-Projekt wird durch das Bundesministerium für Gesundheit finanziell gefördert und läuft von Dezember 2013 bis November 2015.

Koordinator des Verbundprojektes ist das Center for Health Economics Research Hannover (CHERH).



Des Weiteren sind das Zentrum für Qualität und Management im Gesundheitswesen, eine Einrichtung der Ärztekammer Niedersachsen, die Klinik für Dermatologie und Venerologie Freiburg, Orphanet Deutschland, die ACHSE., das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) und das IMBEI der Universitätsmedizin Mainz an dem Projekt beteiligt.

www.portal-se.de

Open Source Registersystem für Seltene Erkrankungen

Die Erforschung Seltener Erkrankungen erfordert eine enge institutions- wie auch länderübergreifende Kooperation. In diesem Zusammenhang wurden durch die EU Anforderungen an die Umsetzung nationaler Register für seltene Erkrankungen formuliert. Ziel des OSSE-Projektes ist, den Aufbau einer nationalen Registerlandschaft entsprechend den europäischen Anforderungen durch geeignete IT-Werkzeuge zu unterstützen und durch Infrastrukturkomponenten Forschungsk Kooperationen im nationalen und europäischen Kontext zu ermöglichen.

Dazu liefert OSSE einen Registerbaukasten, der es erlaubt, Eingabeformulare für Verlaufsdaten und krankheitsspezifische Stammdaten

selbst maßgeschneidert zu erstellen. In einem zentral für alle OSSE-Register betriebenen Metadaten-Repository sind alle verwendeten Datenfelder, insbesondere die der abgestimmten „Common Data sets“, nachvollziehbar hinterlegt und beschrieben. Vervollständigt wird der Registerbaukasten durch Musterdokumente beispielsweise für das Datenschutzkonzept, für Patienteninformatik und Einwilligungserklärungen sowie Best-Practice-Beispiele und Musterverträge für den Betrieb.

Eine Anfrage-Infrastruktur („Dezentrale Suche“) vernetzt die verschiedenen OSSE-Register. Sie ermöglicht gezielte Anfragen an die Register, deren Durchführung und Beantwortung lokal durch den

Dateneigentümer kontrolliert wird. Mit Hilfe sogenannter „OSSE-Brückenköpfe“ können auch Register an diesem Verfahren teilnehmen, die eine andere Register-Software einsetzen.

Die zweijährige Förderung durch das Bundesministerium für Gesundheit ist im November 2013 gestartet.

Das Projekt wird von der AG Verbundforschung der Medizinformatik der Universitätsmedizin Mainz und der Abteilung Pneumologie des Universitätsklinikum Frankfurt durchgeführt.

<http://osse-register.de>



„Seltene chronische Erkrankungen – Kürzere Wege zur Diagnose“ Robert Bosch Stiftung

Ein Programm der Robert Bosch Stiftung zur Förderung von Projekten

Viele Betroffene einer Seltene(n) Erkrankung müssen jahrelange, manchmal jahrzehntelange Irrwege hinter sich bringen, bevor eine Diagnose gestellt wird. Neben der hohen psychischen Belastung ist damit auch der Weg zur bestmöglichen Behandlung und Versorgung weit. Die Robert Bosch Stiftung fördert deshalb krankheitsübergreifende Projekte, die eine Verkürzung des Diagnosewegs für Menschen

mit Seltene(n) chronischen Erkrankungen erwarten lassen. Im Jahr 2013 erfolgte die Ausschreibung zu diesem Programm.

Die Ausschreibung richtete sich an Bewerber aller Institutionen und Professionen, die krankheitsübergreifend zu einer Verkürzung des Diagnosewegs für Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen beitragen können. Ansätze aus

der Medizin, wie solche aus Information und Kommunikation, Case Management, Aus-, Fort- und Weiterbildung, Selbsthilfe, Datenverarbeitung oder anderen Bereichen konnten eingereicht werden.

Drei Projekte wurden schließlich durch eine Jury als zu fördernde ausgewählt.

„InterPoD – Patienten ohne Diagnose: Aufbau einer interdisziplinären Kompetenzzentrale zur Erkennung Seltener Chronischer Erkrankungen“ am Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn, Universitätsklinikum Bonn

Das Projekt „InterPoD – Patienten ohne Diagnose: Aufbau einer interdisziplinären Kompetenzzentrale zur Erkennung Seltener Chronischer Erkrankungen“ baut auf ein Pilotprojekt des Bonner Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSEB) auf. InterPoD bietet eine zentrale Anlaufstelle für Patienten mit bisher nicht diagnostizierten Erkrankungen. Ein Facharzt und Medizinstudenten in höheren Semestern sichten, prüfen und fassen hier die in der Regel umfangreichen Unterlagen und Befunde der Patienten ohne Diagnose zusammen und stellen die Krankengeschichte und Befunde anschließend einer interdisziplinären Fallkonferenz vor. Wenn sich in der abschließenden Bewertung der Verdacht auf eine Seltene Krankheit erhärtet, wird

dem Patienten eine Vorstellung am ZSEB, sofern hier die erforderliche Kompetenz vorhanden ist, empfohlen, oder es erfolgt die Weiterleitung an andere Zentren für Seltene Erkrankungen.

Ziel des Projektes ist es, bei Patienten, bei denen trotz zahlreicher Arztkontakte und Untersuchungen keine diagnostische Einordnung möglich war, eine zutreffende Diagnose zu stellen. Patienten können hierfür auch in spezielle Forschungsprogramme zur Krankheitsaufklärung aufgenommen werden. Außerdem leistet das Projekt einen wichtigen Beitrag zur Ausbildung der Studierenden, deren Blick für schwierige Patientensituationen und das Erkennen Seltener Erkrankungen gestärkt wird. Ein weiteres Ziel der

interdisziplinären Kompetenzzentrale besteht darin, anhand einiger Beispiele die durch Patienten ohne Diagnose verursachten Kosten im Gesundheitswesen retrospektiv und prospektiv zu erfassen.

Partner des Projektes sind die ACHSE, die in allen Schritten des Projektes die Patientenorientierung sicher stellt sowie die Allgemeine Ortskrankenkasse (AOK) Rheinland/Hamburg als repräsentativer Vertreter der Kostenträger.

Das Projekt wird vom 01.01.2014 – 31.12.2016 gefördert.

„SPOSE – Strukturierter Patientenordner Seltener Erkrankungen“ am Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE), Universitätsklinikum Frankfurt

Die Odyssee von *Patienten ohne Diagnose* ist oft gekennzeichnet von unnötigen Wiederholungen teilweise belastender und aufwändiger Diagnostik, da vorausgegangene Diagnostik nicht optimal berücksichtigt werden kann. Zusätzlich werden die *Patienten ohne Diagnose* immer wieder von Spezialisten gesehen, die einzelne spezifische Verdachtsdiagnosen bearbeiten; eine Zusammenschau ist dem nicht besonders dafür geschulten Hausarzt typischerweise gar nicht möglich.

In dem Projekt „SPOSE – Strukturierter Patientenordner Seltener Erkrankungen“ soll durch die Erstellung eines Strukturierter Pati-

entenordners die Verfügbarkeit und Nutzbarmachung vorausgegangener Diagnostik verbessert werden. Dieser Ordner muss patientenzentriert sein, damit er von allen am Prozess der Diagnosefindung beteiligten Akteuren gleichermaßen genutzt werden kann. Die Patienten werden dabei von Medizinstudenten als „Case Manager“ begleitet, die alle Schritte auf dem Weg zur Diagnose überwachen und steuern und so der Zergliederung der diagnostischen Stränge auf Fachdisziplinen entgegenwirken.

Das Konzept des „strukturierten Patientenordners“ wird von einigen Mitgliedsorganisationen der ACHSE schon länger bearbeitet und

wird in enger Kooperation mit der ACHSE weiter entwickelt werden. Über die Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen sind sämtliche Zentren in das Projekt eingebunden.

Das Projekt wird vom 01.01.2014 – 31.12.2016 gefördert.

„Kurze Wege zur Diagnose“ an der Medizinischen Hochschule Hannover, Abteilung Pädiatrische Hämatologie und Onkologie

Welche Gemeinsamkeiten besitzen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung? Gibt es ähnliche Muster bei Menschen mit einer Seltenen Erkrankung in der prädiagnostischen Phase? Kann man durch Erkennung dieser gemeinsamen Muster den Weg bis zur Diagnose verkürzen? Dieses Ziel verfolgt das Projekt *Kurze Wege zur Diagnose*. Mit Hilfe von Technologien aus dem Bereich der künstlichen Intelligenz (Data Mining Verfahren) sollen typische Antwortmuster in einem Fragebogen erkannt werden.

So wird es Ärzten in den unterschiedlichsten Bereichen unseres Gesundheitssystems ermöglicht, schon frühzeitiger den Verdacht auf eine Seltene Erkrankung zu lenken und weitere Schritte zu veranlassen. Auf der Basis dieses ersten Verdacht können dann gezielte

diagnostische Maßnahmen geplant werden, um eine schnellere Diagnose (und Behandlung) herbeizuführen.

Als Grundlage für den Fragebogen dient das Erfahrungswissen Betroffener und Angehöriger. In qualitativen Interviews, die durch Mitglieder des multiprofessionellen Teams geführt werden, erhalten Menschen mit Seltener Erkrankung die Möglichkeit, über ihr Erleben, ihr Erlebtes und ihr Durchlebtes zu berichten. Die Erkenntnisse, die durch die Auswertung der Berichte gewonnen werden, fließen über ein selbstlernendes Data Mining System direkt in den zukünftigen Fragebogen ein.

Die Vielzahl Seltener Erkrankungen stellt eine Hürde in der Auswahl der Seltene Erkrankungen dar, aus

denen Interviewpartner gewählt werden sollen. Im Rahmen einer DELPHI- Befragung von Experten werden daher zunächst Seltene Erkrankungen identifiziert, um in dieser Frage einen möglichst breiten Konsens herzustellen.

Das Fragebogen-basierte Werkzeug wird zukünftig Experten, Lotsen an Zentren für Seltene Erkrankungen und vor allem auch niedergelassenen Ärzten bei der Herausforderung helfen können, bei Menschen den Verdacht auf eine Seltene Erkrankung zu objektivieren und so den Weg zur Diagnose zu verkürzen.

Das Projekt wird vom 01.04.2014 – 30.04.2016 gefördert.



Es gibt nichts Gutes, außer man tut es – die Ärzteschaft macht sich auf den Weg!

Als die ACHSE 2004 gegründet wurde, waren „Seltene Erkrankungen“ noch kein Begriff, auch nicht in der Ärzteschaft. Selbstverständlich kannte sie viele solche Erkrankungen, aber das Bewusstsein, dass diese Gruppe von Erkrankungen Betroffene, Angehörige, Ärzte und Forscher in vielen Bereichen vor ähnliche Probleme und Herausforderungen stellt, war kaum vorhanden. Das hat sich inzwischen geändert. Insbesondere in den letzten 4–5 Jahren haben sich viele engagierte Experten im Bereich der Seltene Erkrankungen auf den Weg gemacht und wollen ganz offiziell für Menschen mit Seltene Erkrankungen da sein.

An verschiedenen Kliniken wurden sogenannte „Zentren für Seltene Erkrankungen“ gegründet. Allen ist gemein, dass dort spezialisierte Ärzte verschiedenste Seltene Erkrankungen diagnostizieren und behandeln. Jedes Zentrum ist auf eine bestimmte Krankheit oder bestimmte Krankheitsgruppe(n) spezialisiert. Keine der Zentren kennt sich mit allen Seltene Erkrankungen aus. Dies ist bei geschätzten

6.000 bis 8.000 Erkrankungen weder möglich, noch wünschenswert. Die Bezeichnung „Zentrum für Seltene Erkrankungen“ ist eine Selbstbenennung. Auch wenn uns die verschiedenen Initiatoren in der Regel als engagierte und kompetente Ärzte bekannt sind, wurde ihre spezielle Kompetenz nicht anhand objektiver Kriterien festgestellt. Ihre Expertise wurde von keiner unabhängigen Stelle aufgrund anerkannter Qualitätskriterien geprüft.

Genau dies soll jetzt mit dem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen angegangen werden. Die Referenz-, Fach- und Kooperationszentren, die dort geplant sind, gibt es noch nicht. Aufgrund konsentierter Kriterien soll zuerst ein vorläufiges Anerkennungsverfahren vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) aufgesetzt werden, das im Laufe der Zeit zu einem ausgereiften Zertifizierungsverfahren entwickelt werden soll. Bestehende Versorgungseinrichtungen und solche, die sich neu formieren, können sich dann für das „Gütesiegel“

des NAMSE bewerben. Es sollen keine komplett neuen Strukturen aufgebaut werden, sondern bestehende Angebote und Expertise in bestimmten Bereichen identifiziert und bei Bedarf optimiert werden. Es ist sehr wahrscheinlich, aber nicht sicher, dass viele der nachfolgend vorgestellten „Zentren für Seltene Erkrankungen“ sich um ein solches Gütesiegel bewerben und auch bekommen werden. Dazu gibt es auch andere Angebote, z.B. die durch die Selbsthilfe zertifizierte Einrichtungen, die ebenfalls gute Voraussetzungen für eine Auszeichnung als „NAMSE-Zentrum“ haben.

Die in diesem Kapitel dargestellten „Zentren für Seltene Erkrankungen“ sind deshalb keine abschließende Darstellung der Versorgungslandschaft, ihre Angebote werden auch nicht besonders empfohlen. Sie bieten aber sehr wohl einen interessanten Ausschnitt aus der beträchtlichen Expertise, die im deutschen Gesundheitswesen vorhanden ist.

Zum Tag der Seltene Erkrankungen lassen Betroffene gemeinsam mit Ärzten, Wissenschaftlern, Politikern, Prominenten u.v.m. rote Luftballons in die Lüfte steigen – sinnbildlich für die Anliegen der „Waisen der Medizin“



Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

www.zsea.ukaachen.de

An der Universitätsklinik der Rheinisch-Westfälische Technische Hochschule (RWTH) Aachen hat die Behandlung Seltener Erkrankungen eine lange Tradition. Daher setzt das im Aufbau befindliche Zentrum auf bereits etablierte Strukturen. Insbesondere in der Neurologie, Onkologie, Pädiatrie und Humangenetik gibt es eine ganze Reihe Seltener Erkrankungen, die wir bereits erfolgreich diagnostizieren und therapieren.

So gehören seltene Bewegungsstörungen, neuromuskuläre Erkrankungen, aplastische Syndrome, myeloproliferative Neoplasien, seltene rheumatische Erkrankungen des Kindes- und Erwachsenenalters, angeborene Skelettfehlbildungen, Retinopathien und spinale Malformationen dazu.

Wir planen, das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen auf Basis des Nationalen Aktionsplanes für Menschen mit Seltene Erkrankungen zu entwickeln. Neben der Verbesserung und Ausweitung der Patientenversorgung setzen wir dabei auch auf die Intensivierung der Forschung bei den Seltene Erkrankungen sowie die Optimierung von Aus-, Fort- und Weiterbildung in den Gesundheitsberufen.

Auch wollen wir mittelfristig die Voraussetzungen schaffen, verstärkt Patienten mit unklarer Diagnose zu helfen.

**UNIKLINIK
RWTHAACHEN**

**Zentrum für Seltene Erkrankungen
Aachen (ZSEA)**

Die intensive Vernetzung mit anderen Gesundheitsakteuren in der Region, aber auch national und international ist uns ein besonderes Anliegen. Insbesondere die Betroffenen wollen wir dabei eng einbinden.

Koordinierender Geschäftsführer:
Dr. Christopher Schippers

www.zsea.ukaachen.de

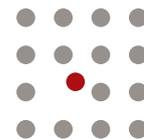
Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) an der Charité

bcse.charite.de

Das Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) wurde Anfang 2011 mit dem Ziel gegründet, die langjährige Erfahrung und Expertise bei der Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen an der Charité zu bündeln. Es vereint inzwischen mehr als 15 kinderheilkundliche Fachgebiete sowie die Humangenetik. Neben den ärztlichen Spezialisten stehen Mitarbeiter aus Sozialarbeit, Psychologie, Krankengymnastik und Ergotherapie zur Verfügung, um unsere Patienten und ihre Familien je nach Bedarf umfassend betreuen zu können. Die zentrale ärztliche Koordination dient dazu, auch bei völlig unklarem Krankheitsbild möglichst schnell die richtigen Ansprechpartner für Diagnostik und Therapie zu finden.

Unser Profil:

- Umfassende interdisziplinäre Abklärung bei unklarer Diagnose im Kindesalter mit Experten aus praktisch allen kinderheilkundlichen Fachrichtungen
- Hilfestellung bei der Suche nach dem richtigen Ansprechpartner bei bekannter Diagnose
- Multidisziplinäre Betreuung der Patienten und Familien auch durch nicht-ärztliche Berufsgruppen
- Zugang zu modernsten genetischen Untersuchungsverfahren
- Kooperation mit nationalen und internationalen Forschungsbünden



Berliner Centrum
für **Seltene** Erkrankungen

- Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen

Anfragen an das Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen können durch Patienten, ihre Familien oder durch überweisende Ärzte erfolgen. Die Erweiterung des Angebotes auch für Erwachsene ist in Planung.

bcse.charite.de



CeSER – das Centrum für Seltene Erkrankungen der Ruhr-Universität Bochum



CeSER

Das *Centrum für Seltene Erkrankungen* der Ruhr-Universität Bochum

CeSER – das Centrum für Seltene Erkrankungen der Ruhr-Universität Bochum – versteht sich als ein universitäres Kompetenznetzwerk, zu dem sich die verschiedenen Kliniken und Institute der Ruhr-Universität Bochum mit ihren auf seltene Erkrankungen spezialisierten Abteilungen zusammengeschlossen haben.

Für jede der hier behandelten seltenen Erkrankungen ist ein kompetenter Ansprechpartner/Spezialist explizit benannt, der für Anfragen zur Patientenversorgung oder bei wissenschaftlichen Fragen kontaktiert werden kann. Das erklärte

gemeinsame Ziel liegt in einer nachhaltigen Verbesserung in der Prävention, Diagnostik und Therapie von seltenen Erkrankungen und der Versorgung über alle Altersgrenzen hinweg (translationale Versorgung).

Das Centrum, das sich als ein virtuelles Netzwerk versteht, wird durch eine gemeinsame Geschäftsstelle koordiniert, die auch als erster Ansprechpartner bei Patientenfragen dient und von der aus die Patienten an die entsprechenden Spezialisten weitervermittelt werden.

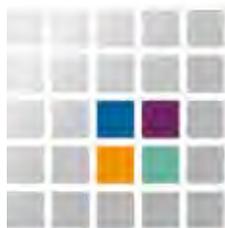
Die Geschäftsstelle befindet sich an der Klinik für Kinder- und Ju-

gendmedizin der Ruhr-Universität Bochum im St. Josef-Hospital.

Neben der umfassenden Versorgung betroffener Patientinnen und Patienten und ihrer Familien sowie der gezielten Patienteninformationen übernimmt CeSER die Aufgaben der Fort- und Weiterbildung von ärztlichem und nicht-ärztlichem Fachpersonal und – nicht zuletzt – die Vernetzung der Grundlagen- und klinischer Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen.

www.ceser.de

Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB)



Zentrum
für seltene
Erkrankungen
Bonn

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) wurde im Februar 2011 gegründet. Es umfasst zehn integrierte Forschungs- und Behandlungszentren und drei reine Forschungszentren. Das Zentrum fokussiert sich auf ausgewählte Gruppen von seltenen Krankheiten, für die in Bonn klinische und wissenschaftliche Kompetenz besteht.

Durch die enge interdisziplinäre Zusammenarbeit mehrerer klinischer und klinisch-theoretischer Einrichtungen des Uniklinikums mit einem

klinisch-wissenschaftlichen Hintergrund auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten ist ein effizientes und attraktives Versorgungsangebot für Patienten mit einer seltenen Erkrankung entstanden. Mit dem ZSEB werden sowohl die Umsetzung von Forschungsergebnissen der Grundlagenforschung in die klinische Forschung (Translation), als auch die Umsetzung von Ergebnissen der klinischen Forschung in die Versorgung (Transfer) erleichtert.

Mit der Anlaufstelle für Patienten ohne Diagnose (InterPoD) hat das ZSEB eine Einrichtung geschaffen, in der die Sichtung der Patientenakten durch eine Fachärztin zusammen mit Studenten höherer klinischer Semester nicht nur zur

schnelleren Diagnose von Erkrankungen führt, sondern in der auch die Ausbildung von Medizinstudenten im Bereich der seltenen Erkrankungen eine große Rolle spielt.

Zur nachhaltigen Schulung und Verbesserung des Bewusstseins junger Ärzte für Seltene Erkrankungen, wurde als Wahlfach die **Differentialdiagnostik Seltener Erkrankungen** in das Kurrikulum des Bonner Medizinstudiums fest integriert.

Ansprechpartner:

Das Koordinationsbüro (Dr. Christiane Stieber) des Zentrums für seltene Erkrankungen

www.ukb.uni-bonn.de

UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) Dresden

www.uniklinikum-dresden.de/use

Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) am Universitätsklinikum Dresden hat es sich zur Aufgabe gemacht, in gezielten Schwerpunkten medizinische Expertise fachübergreifend zu bündeln und diese Patienten mit seltenen Erkrankungen zur Verfügung zu stellen. Unser Ziel ist es, den Weg zur richtigen Diagnose zu verkürzen, eine kompetente Beratung sicherzustellen und Zugangswege zu bestmöglichen Therapien anzubieten.

Dabei arbeiten Kliniken und Institute eng zusammen, um eine spezialisierte und koordinierte Diagnostik und Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zu ermöglichen. In interdisziplinären Fallkonferenzen werden Patienten sowohl mit unklarer als auch mit bekannter Diagnose besprochen, um eine bestmögliche medizinische

Versorgung einzuleiten.

Die am USE beteiligten Zentren sind auch in der Forschung aktiv. Wir wollen Krankheitsmechanismen verstehen, um Patienten mit seltenen Erkrankungen noch besser versorgen zu können, und dazu beitragen, innovative Möglichkeiten für Diagnostik und Therapie zu entwickeln.

Zu den Schwerpunkten des USE zählen die folgenden Bereiche:

- Immunologie-Autoinflammation-Autoimmunität-Infektion
- Neurologie-Psychiatrie
- Endokrinologie-Stoffwechsel
- Hämatologie-Onkologie

Darüber hinaus ist das USE auch Ansprechpartner für Patienten mit seltenen Erkrankungen außerhalb der oben genannten Schwerpunkte. Dabei arbeiten wir eng mit Pa-

tientenorganisationen, Selbsthilfegruppen und anderen Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland zusammen.



Das USE ist derzeit an der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Dresden angesiedelt, Sprecher des Zentrums ist Prof. Dr. Reinhard Berner. Anlaufstelle für Patienten, ihre Angehörigen und betreuende Ärzte ist unsere USE-Koordinatorin Tanita Noack (M.Sc.).

www.uniklinikum-dresden.de/use

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Düsseldorf

www.zse-duesseldorf.de

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) am Universitätsklinikum Düsseldorf (UKD) setzt sich die hochwertige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zum Ziel. Durch die Integration und Vernetzung sehr vieler Experten und Fachgruppen vor Ort, einem gemeinsamen Fortbildungsprogramm und einem Internetportal wird das vorhandene Fachwissen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zum Nutzen betroffener Patienten zusammengeführt.

Gründungsmitglieder des ZSE Düsseldorf sind die Klinik für Allgemeine Pädiatrie, Neonatologie und Kinderkardiologie sowie die Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie.

Das ZSE Düsseldorf vereint Kliniken und Institute des UKD, die aktiv in die Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen eingebunden sind und sieht einen natürlichen Schwerpunkt bereits in jungen Lebensjahren mit der Aufgabe, eine exzellente Transition in sämtliche medizinische Fachdisziplinen zu ermöglichen.

Weitere Ziele sind eine Fokussierung und Weiterentwicklung der Forschung, die ärztliche und studentische Weiterbildung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen einhergehend mit der Einbeziehung der Öffentlichkeit im Sinne der Patienten.

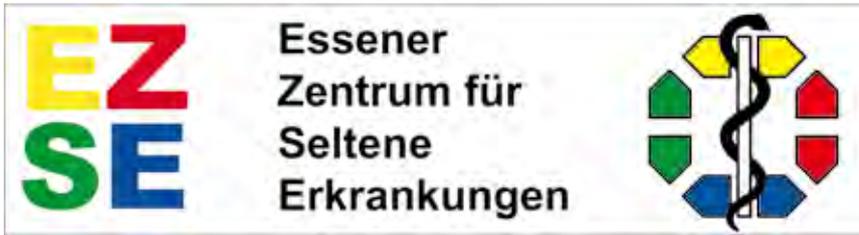


Dabei knüpft das ZSE Düsseldorf an eine langjährige und erfolgreiche Tradition in der interdisziplinären Versorgung von Kindern mit angeborenen Erkrankungen des Stoffwechsels ebenso an wie an die innovative Diagnostik und Therapie schwerster angeborener immunologischer Erkrankungen.

www.zse-duesseldorf.de



Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)



Das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE) liegt im Herzen der Metropole Ruhr, in der über 5 Millionen Menschen leben. Am EZSE arbeiten Expertinnen und Experten mit langjähriger Erfahrung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen aus mehr als 20 Einrichtungen unseres Universitätsklinikums zusammen. Wir haben das Ziel, Menschen mit seltenen Erkrankungen eine umfassende und nachhaltige Versorgung anzubieten.

Wir betreuen Kinder und Erwachsene sowohl mit bekannten seltenen Erkrankungen als auch mit ungeklärter Diagnose. Bei unklarer Erkrankung können mit Hilfe des ‚Next-Generation-Sequencing‘ auf unserer Sequenzier-Plattform umfassende genetische Untersuchungen durchgeführt werden.

Wir bieten Transitionssprechstunden an: Chronisch kranke Jugendliche können die weitere Behandlung gemeinsam mit ihren Ärzten aus der Kinderklinik und den weiterbehandelnden Spezialisten besprechen.

Netzwerke sind uns wichtig: Wir fördern die Kooperation mit anderen spezialisierten Zentren und arbeiten Hand in Hand mit der ACHSE und ihren Mitgliedsorganisationen.

Details zu unseren Schwerpunkten, wie z. B. Imprintingkrankungen, Hormonstörungen und neuromuskuläre Erkrankungen, sowie unsere Kontaktdaten finden Sie auf unserer Website www.ezse.de.

Eine zentrale ärztliche Koordination gewährleistet die Zuweisung der Betroffenen an die richtige Anlaufstelle:

Frau Charlotte Decker, ärztliche Lotsin, Tel. 0201 723 2310

www.ezse.de

Ute Palm hat Retinitis Pigmentosa, eine seltene Augenerkrankung, die umgangssprachlich als Tunnelblick bezeichnet wird. Das Blickfeld verringert sich, heute bleibt ihr der Ausschnitt eines Stecknadelkopfes.



Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE)

www.kgu.de

Das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) ist seit Anfang 2010 das gemeinsame Dach für das vielfältige Angebot von Spezialambulanzen für die verschiedensten Seltene Erkrankungen, die im Universitätsklinikum Frankfurt existieren. Das FRZSE ist darüber hinaus Anlaufstelle für „Patienten ohne Diagnose“.

Als Einrichtung des Universitätsklinikums Frankfurt nutzt das FRZSE die dort vorhandenen Ressourcen für die Diagnostik und Therapie von Seltene Erkrankungen und kooperiert intensiv mit den anderen Zentren für Seltene Erkrankungen auf nationaler und internationaler Ebene.

Das FRZSE versteht sich als überregionaler Eintrittspunkt in die Welt

der immer komplexer werdenden Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen. Damit Patienten sich nicht selbst auf die Suche nach einer geeigneten Versorgung machen müssen, übernimmt das FRZSE die „Lotsenfunktion“. Voraussetzungen sind ein Überweisungsschein sowie eine vollständige Kopie aller verfügbaren Befunde und Unterlagen. Das ist besonders wichtig für die Patienten, die noch „ohne Diagnose“ sind. Nicht bei allen kann die Diagnose einer Seltene Erkrankung am Ende der Bemühungen gestellt werden.

Da aber am Anfang nicht klar ist, wo man den Patienten sinnvollerweise hinschicken sollte, übernimmt für jeden der „Patienten ohne Diagnose“



FRZSE
Frankfurter Referenzzentrum
für Seltene Erkrankungen

ein „Case Manager“ die Aufgabe, genau das herauszufinden.

Wie ein Lotse in schwierigen Gewässern für eine Zeit das Ruder übernimmt, wird im FRZSE vorübergehend der Ablauf der Dinge von einem Case Manager bestimmt. Wenn das Ziel – Diagnose – erreicht ist, wird der Patient an eine passende Spezialambulanz weitervermittelt.

www.kgu.de

Studentenklīnik für „Patienten ohne Diagnose“ im Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE)

Nichts ist unwichtig“ lautet das Motto der Studentenklīnik für „Patienten ohne Diagnose“ im Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE). 2012 haben Medizinstudierende der Goethe Universität zusammen mit Prof. Wagner dieses Projekt ins Leben gerufen.

Unter studentischer Leitung organi-

siert sich die Studentenklīnik erfolgreich selbst. Mehr als 10 Studierende aus allen klinischen Semestern betreuen als Case Manager und Ansprechpartner Patienten ohne Diagnose. Einen Großteil der Arbeit machen das gründliche Studium der oft umfangreichen Krankenunterlagen und das Sichten der schon existierenden Befunde und Bilder aus. Dabei helfen der unvoreingenommene Blick

der Studierenden und spezielle Recherche-Programme, aus allen gesammelten Befunden ein Gesamtbild zu formen. In wöchentlichen Konferenzen werden die Krankengeschichten und das weitere Vorgehen mit

dem Ärzteteam des FRZSE diskutiert. Dem Bedarf entsprechend werden Spezialisten aus anderen Fachrichtungen hinzugezogen. Ziel ist es, die Odyssee auf der Suche nach einer Diagnose endlich zu beenden. In einem Arztbrief werden die wichtigsten Erkenntnisse zusammenfasst.

Auch wenn am Ende dieser sorgfältigen Analyse (noch) keine Diagnose gestellt werden kann, entlastet das die Patienten. Sie können sicher sein, dass alle sinnvollen diagnostischen Möglichkeiten ausgeschöpft und – weil die bisherigen Befunde penibel zusammengestellt und dem Patienten in dieser übersichtlichen Form zur Verfügung gestellt werden – können in Zukunft belastende Mehrfachuntersuchungen vermieden werden.



www.uniklinik-freiburg.de/fzse

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen

Das 2009 gegründete **Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)** ist eine gemeinsame Einrichtung der Medizinischen Fakultät der Albert-Ludwigs-Universität und des Universitätsklinikums Freiburg. Im FZSE arbeiten Ärzte, Wissenschaftler und Pflegenden von mehr als 20 Kliniken und Instituten verschiedener Fachrichtungen interdisziplinär eng zusammen, um eine spezialisierte, multiprofessionelle und koordinierte Diagnostik und Versorgung von Kindern und

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)

Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zu gewährleisten.

Das Konzept beinhaltet eine rege Wechselwirkung und enge Verknüpfung der klinischen

Versorgung mit der wissenschaftlichen Forschung. Hohe ärztliche und pflegerische Kompetenz, innovative Spezialdiagnostik, modernste Behandlungsmethoden und fachübergreifende Zusammenarbeit werden mit international kompetitiver Forschung und klinischen Studien verbunden.

Das patientenzentrierte Konzept bedeutet für Menschen mit einer Seltenen Erkrankung schnellere Diagnose, hochspezialisierte und in-

terdisziplinäre Versorgung, Vernetzung mit Spezialisten in Deutschland und „cross-border“ im Ausland, Zugang zu klinischen Studien und Spezialtherapien, Mitwirkung bei der Forschung, bessere Information.

Das FZSE deckt ein breites Spektrum Seltener Erkrankungen ab mit den Schwerpunkten fragile Haut, Skelettdysplasien, Muskeldystrophien, genetische Nierenerkrankungen, hämatologische Erkrankungen, Immundefekte, Netzhautdystrophien, sowie weitere Spezialsprechstunden wie z.B. Marfan-Syndrom oder familiäre Tumorprädisposition.

www.uniklinik-freiburg.de/fzse

www.paediatric2.med.uni-goettingen.de

Das in Gründung befindliche **Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare)** gehört zur Klinik für Kinder und Jugendmedizin (Direktorin Prof. Dr. Jutta Gärtner) mit der Abteilung Neuropädiatrie und dem Sozialpädiatrischen Zentrum Göttingen (SPZ; Ärztlicher Leiter Prof. Dr. Knut Brockmann) an der Universitätsmedizin Göttingen (UMG).

Die Göttinger Neuropädiatrie verfügt über langjährige Expertise auf

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter (GoRare), Göttingen

dem Gebiet der seltenen kinderneurologischen Erkrankungen, sowohl in der Patientenversorgung als auch in der molekularen und zellbiologischen Grundlagenforschung. Im GoRare werden wir diese Kompetenz in interdisziplinärer Kooperation mit den benachbarten Kliniken, Abteilungen und Instituten der UMG ausbauen.

Ambulant im SPZ und stationär in der Kinderklinik bieten wir spezialisierte Diagnostik und Therapie für ein weites Spektrum seltener kinderneurologischer Erkrankungen wie Multiple Sklerose, neurometabolische Erkrankungen, Bewegungsstörungen, Rett-Syndrom, Mitochondriopathien, lysosomale Speicherkrankheiten (neuronalen Ceroidlipofusinosen u.a.), Leukodystrophien und neuromuskuläre

Krankheiten an. Ein Schwerpunkt liegt auch in der Abklärung bisher unklassifizierter komplexer kinderneurologischer Krankheitsbilder.

Im Rahmen des GoRare wird unsere „Erhebung seltener neurologischer Erkrankungen im Kindesalter (ESNEK)“ als Email-basiertes Abfragesystem an alle Neuropädiater in Deutschland dazu dienen, ausreichend große Patientenkohorten für wissenschaftliche Projekte, von der Grundlagen- bis hin zur Versorgungsforschung, zusammenzustellen und so die Forschung und Behandlung der seltenen kinderneurologischen Erkrankungen zu fördern.

www.paediatric2.med.uni-goettingen.de
Tel. 0551 3910358

Universitäres Centrum für Seltene Erkrankungen (UCSE) Hamburg

www.uke.de

Das Universitäre Centrum für Seltene Erkrankungen (UCSE) am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf wurde im Herbst 2013 mit dem Ziel gegründet, die Ursachen und Behandlungsmöglichkeiten seltener Erkrankungen zu erforschen, die Diagnostik, Therapie und Betreuung betroffener Patienten nachhaltig zu verbessern und die ärztliche Aus- und Weiterbildung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen zu unterstützen.

Das UCSE bildet eine Dachstruktur von derzeit 8 Centren (Kompetenzzentren). Jedes Centrum zeichnet sich durch eine besondere klinische und wissenschaftliche Expertise auf dem Gebiet einer seltenen Erkrankung oder einer seltenen Krankheitsgruppe aus.

Folgende Centren sind aktuell am UCSE etabliert:

- Centrum für genetisch und immun vermittelte Glomerulopathien
- Internationales Centrum für Achalasie und andere funktionelle Ösophaguserkrankungen
- Internationales Centrum für lysosomale Speicherkrankheiten
- Internationales Centrum für Marfan-Syndrom und genetisch bedingte thorakale Aorten-Syndrome
- Internationales Centrum für zerebrale Vaskulitiden
- Interdisziplinäres Transgender Versorgungszentrum Hamburg



Universitätsklinikum
Hamburg-Eppendorf

- Neurofibromatose Centrum Hamburg
- YAEL-Centrum für autoimmune Lebererkrankungen

Das UCSE steht in engem Austausch mit den anderen Zentren für Seltene Erkrankungen.

UCSE Kontakt:

Universitäres Centrum für Seltene Erkrankungen (UCSE)

www.uke.de

Tel. 040 741057389

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Medizinischen Hochschule Hannover

www.mh-hannover.de/zse.html

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) existiert als Anlaufstelle für betroffene Menschen, ihre Angehörigen und betreuende Ärzte seit dem 1.11.2011.

Durch die Bildung eines Netzwerkes bestehend aus 12 Unterzentren, wurde die Grundlage für einen interdisziplinären Austausch geschaffen, welcher zu einem hohen Standard ganzheitlicher Versorgung und Forschung führt. Die enge Verbindung der klinischen Betreuung mit der wissenschaftlichen Forschung kommt sowohl Kindern als auch Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen zugute.

Für Patienten mit klaren Diagnosen erfolgt die Weiterleitung an den rich-

tigen Ansprechpartner und Patienten ohne klare Diagnose profitieren von gemeinsamen Fallkonferenzen und dem Einbin-

den nicht im ZSE vertretener Disziplinen. Das ZSE der MHH bietet ebenfalls eine E-Mail Sprechstunde zum Thema „Orphan Drugs“ an.

Der Kontakt und die Beratung von Patienten, deren Angehörigen und Ärzten wird durch den Einsatz eines direkten Ansprechpartners, des „Lotsen“, erleichtert.

Das ZSE bietet hierfür telefonische Sprechstunden an. Weiterhin besteht die Möglichkeit der Kontaktaufnahme über das Kontaktformu-



Zentrum für Seltene Erkrankungen
Medizinische Hochschule Hannover

lar auf unserer Homepage oder per Post und E-Mail.

Ansprechpartner:

- Frau Dr. Caroline Scholz (Lotsin)
- Herr Dr. Thomas Rebe (Lotse)
- Frau Sabrina Mende (Assistentin)

www.mh-hannover.de/zse.html

Tel. 0176 15325693



Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg



Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg wurde im Januar 2011 von der Medizinischen Fakultät und dem Universitätsklinikum gegründet und deckt ein breites Spektrum an seltenen Erkrankungen ab. Es besteht derzeit aus 14 Einzelzentren für

- Amyloidose
- seltene Blutkrankheiten
- Echinokokkose und seltene Tropenkrankheiten
- seltene Herzerkrankungen
- angeborene Endokrinopathien

- seltene kranio-orofaziale Erkrankungen
- seltene Lungenerkrankungen
- Mukoviszidose
- seltene Nierenerkrankungen
- seltene orthopädische Erkrankungen
- seltene entzündlich-rheumatische Erkrankungen
- angeborene Stoffwechselerkrankungen
- syndromale Entwicklungsstörungen bei Kindern
- seltene Tumorerkrankungen

Das Zentrum ist eine qualifizierte Anlaufstelle für Betroffene, ihre Angehörigen und Ärzte. Es bündelt und fördert die in vielen Bereichen vorhandene Expertise in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen sowie die

grundlagenorientierte und klinische Forschung auf dem Gebiet.

Ziel der intensiven Forschung ist es, in enger Vernetzung mit Partnern in Deutschland und weltweit, neue Erkenntnisse zu Entstehung und Verlauf der Seltenen Erkrankung schnell in Form neuer Diagnose- und Therapieansätze für den Patienten nutzbar zu machen. Bei vielen Indikationen können die Patienten an klinischen Studien teilnehmen.

Primäre Ansprechpartnerin ist die Koordinatorin des Zentrums, Frau Dr. Pamela Okun.

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de

Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln (ZSEK)

ZSEK

Das im Aufbau befindliche Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln bündelt und erweitert die an der Uniklinik und der Universität zu Köln vorhandene Expertise im Bereich der seltenen Erkrankungen. Für Betroffene mit einer bekannten seltenen Erkrankung oder einer Verdachtsdiagnose richten wir spezialisierte Subzentren mit interdisziplinären Sprechstunden ein, in die alle für die jeweilige Erkrankung relevanten Fachrichtungen eingebunden sind.

Daneben ist die Erforschung der seltenen Erkrankungen eine Kernaufgabe unseres Zentrums. Jedes Subzentrum verfügt über eine hohe Forschungsexpertise und ist im Rahmen zahlreicher Projekte und Verbünde eng mit Partnern in Deutschland, Europa und der ganzen Welt vernetzt.

Ein besonderes Anliegen unseres Zentrums ist es, bei Kindern mit einer angeborenen seltenen Erkrankung möglichst rasch zu einer Diagnose zu gelangen, um den Kindern weitere, unter Umständen belastende diagnostische Untersuchungen zu ersparen.

Da die weitaus meisten seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind, nutzen wir neueste Techniken der Next-Generation-Sequenzierung, um die genetische Ursache unklarer angeborener Syndrome bereits im frühen Kindesalter zu identifizieren. Dazu führen wir die klinische Versorgung und humangenetische Beratung mit innovativen molekulargenetischen Diagnostikstrategien zusammen.

Unsere Koordinationsstelle steht als zentraler Ansprechpartner für Betroffene, Familien, betreuende Ärztinnen und Ärzte sowie alle Interessierten für Auskünfte zur Verfügung.

www.zsek.uk-koeln.de

Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE)

www.zse-luebeck.de

Das Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) ist eine Einrichtung der Universität zu Lübeck und des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein, Campus Lübeck. Seine Ausrichtung ist fächer- und altersübergreifend.

Wir befassen uns mit der Behandlung, interdisziplinärer Betreuung, Lehre und Erforschung, wobei wir insbesondere auf folgende Krankheitsbilder spezialisiert sind:

- Bewegungsstörungen und neuropsychiatrische Erkrankungen (wie z. B. genetische und atypische Parkinsonsyndrome, Huntington-Erkrankung, paroxysmale Bewegungsstörungen, Dystonien, Ataxien und andere seltene Erkrankungen des Nervensystems)
- Angeborene Hormon- und Entwicklungsstörungen (wie z. B. angeborene Störungen des Calci-

um-Phosphat-Stoffwechsels, angeborene biologische Abweichungen der Geschlechtsentwicklung)

- Operative Versorgung von Fehlbildungen im Kindesalter (wie z. B. Fehlbildungen und Funktionsstörungen des gastrointestinalen und urogenitalen Systems, insbesondere Entwicklungsstörungen der Sexualorgane)
- Humangenetische Fragestellungen (wie z. B. ungeklärte Entwicklungsverzögerung, Imprinting-Erkrankungen, Wachstumsstörungen, Skeletterkrankungen, Fehlbildungen)
- Bullöse Autoimmundermatosen (wie z. B. Pemphigus und Pemphigoid-Erkrankungen)



Lübecker Zentrum für seltene Erkrankungen

- Epidemiologie und Versorgung (wie z. B. Bewertung von Versorgungsstrukturen aus Patientensicht, Studien zu Krankheitsverläufen mit Registerdaten).

Weitere Kooperationen sind gebahnt und werden in Kürze umgesetzt.

Ansprechpartner sind der Sprecher des ZSE, Prof. Dr. med. A. Münchau und die ärztliche Lotsin S. Tunc.

www.zse-luebeck.de

Mitteldeutsches Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen (MKSE)

www.mkse.ovgu.de

Das Mitteldeutsche Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen (MKSE) wurde im Januar 2014 eröffnet. Damit verwirklichen die Universitätsklinik Magdeburg und Halle, sowie weitere überregionale Krankenhäuser, Ärzte sowie Wissenschaftler aus der Region die Zielstellungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). Frau Dr. Katja Ziegenhorn, Fachärztin für Kinderheilkunde und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Magdeburg und Herr Dr. Lorini, Facharzt für Humangenetik am Universitätsklinikum Halle sind Ansprechpartner.

Mit Gründung des MKSE wurde von der Medizinischen Fakultät eine Facharztstelle für die hauptamtliche Lotsenfunktion bereitgestellt. Die Suche nach einer geeigneten me-

medizinischen Betreuung und Behandlung bei seltener Erkrankung und die Diagnostik bei unklarer Symptomatik ist zentrale Aufgabe der Lotsin. Anfragen von Patienten jeden Alters oder ihren behandelnden Ärzten werden am besten direkt über die Homepage gestellt. Auf der Basis dieser Berichte führt die Lotsin ein persönliches Gespräch und vereinbart die weiteren notwendigen Schritte.

Die Zusammenarbeit mit der gesundheitlichen Selbsthilfe, die Aufgaben in Forschung und Lehre sowie die interdisziplinäre Patientenbetreuung wurden innerhalb der MKSE-Struktur fest etabliert.

Für die Umsetzung der NAMSE-Ziele ist die Zusammenarbeit mit Hausärzten, Krankenkassen, hoch-



spezialisierten Fachkliniken und politischen Entscheidungsträgern notwendig. Dabei wird das MKSE durch den Beirat unter Vorsitz von Herrn Prof. Wolfgang Böhmer, Ministerpräsident a.D., Herrn Horst Ganter, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. sowie die beiden medizinischen Experten Herrn Prof. Bernhard Zabel, Freiburg Br. und Herrn Prof. Eberhard Mönch, Berlin, unterstützt.

Prof. Klaus Mohnike ist Leiter des MKSE.

www.mkse.ovgu.de



www.zse-mannheim.de

Das ZSE Mannheim wurde offiziell am 15.11.2011 eröffnet und ist seit 2013 Mitglied des Kompetenzzentrums für Seltene Erkrankungen, das vom Landesministerium Baden-Württemberg gemäß den Empfehlungen der Medizinstrukturkommission „Seltene Erkrankungen“ gefördert wird.

Sprecher des Zentrums ist Herr Prof. Dr. Bernhard Krämer, stellvertretender Sprecher ist Prof. Dr. Lucas Wessel. Koordinatorin und Ansprechpartnerin ist Frau Dr. Anja Dellmann.

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Mannheim

Das ZSE Mannheim versteht sich als Anlaufstelle für Patienten ebenso wie für niedergelassene Ärzte und Wissenschaftler. Hochspezialisierte Mediziner und Wissenschaftler verschiedener Fachrichtungen arbeiten zusammen, um Patienten eine exakte Diagnosestellung, eine bestmögliche Behandlung und eine möglichst rasche Umsetzung von Forschungsergebnissen in die klinische Praxis zu ermöglichen.

Dafür steht die gesamte klinische und wissenschaftliche Expertise mit zahlreichen Spezialsprechstunden und die apparative Ausrüstung der Universitätsmedizin Mannheim und des Zentralinstituts für Seelische Gesundheit Mannheim zur Verfügung.

Am ZSE Mannheim werden derzeit über 250 Seltene Erkrankungen behandelt. Bei der Behandlung wird berücksichtigt, dass viele Patienten die Doppelbelastung einer Seltene Erkrankung und zugleich einer Körperbehinderung tragen. Deshalb wird eine systematische und umfangreiche diagnostische und therapeutische Versorgung geboten, die unter dem Motto: „Nicht über Sie ohne Sie“ steht.

Dabei stehen die Konzepte der arbeitsteiligen Koordination zwischen Primärversorgern, Patienten und dem ZSE, und der integrativen und interdisziplinären Versorgung, das so genannte shared-care-Prinzip, im Vordergrund.

www.zse-mannheim.de

www.m-zse.de

Im Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen (MZSE) arbeiten die Münchener Universitätsklinik der Ludwig-Maximilians-Universität und der Technischen Universität München zusammen, um Patienten mit seltenen Erkrankungen eine rasche und zielführende Diagnostik und bestmögliche Therapien anbieten zu können. Durch die enge Vernetzung mit Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern der beiden Universitäten, des Helmholtz-Zentrums München

Münchener Zentrum für seltene Erkrankungen (MZSE)

und den Max-Planck Instituten liegt ein besonderer Fokus auf der Erforschung seltener Erkrankungen und innovativer Therapieoptionen.

Menschen mit seltenen Erkrankungen bedürfen in vielen Fällen jedoch nicht nur einer ärztlichen Betreuung, sondern auch einer Hilfe im Blick auf psychologische oder sozialrechtliche Fragen. Eine umfassende, interdisziplinäre und multiprofessionelle Betreuung ist uns daher sehr wichtig. Bei unklaren Erkrankungen oder dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung organisieren wir interdisziplinäre Fallkonferenzen mit den betreuenden Kollegen, um eine rasche Diagnosefindung zu gewährleisten und Therapieempfehlungen zu geben. Unsere Lotsin nimmt die Anfragen von Patienten und nieder-

gelassenen Kollegen entgegen und koordiniert die Zuweisung. Damit ist gewährleistet, dass die an uns herangetragenen Anliegen effizient und aus einer Hand bearbeitet werden und der Patient immer die beste vorhandene Therapie erhält.

Leitung:

- Prof. Dr. Christoph Klein, Direktor Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital (LMU)
- Prof. Dr. Stefan Burdach, Direktor Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin (TU)

Ansprechpartnerin:

Frau Bernadette Betzenbichler

www.m-zse.de
Tel. 089 440057806

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen

www.zse-tuebingen.de

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen wurde im Januar 2010 von Tübinger Ärzten und Wissenschaftlern als erstes deutsches Zentrum seiner Art gegründet. Mit der Ausrichtung auf die „Waisenkinder der Medizin“ möchten wir dazu beitragen, die Lebensqualität dieser Menschen zu verbessern. Schnelle Diagnose der Erkrankung, fächerübergreifende Versorgung in inzwischen 12 Spezialzentren und soziale Beratung sind die Kernelemente der Patientenversorgung, die wir in den ersten Jahren etablieren konnten. Mit der Verleihung des Preises „365 Orte im Land der Ideen“ 2011, wurde unser innovatives Konzept von der Standortinitiative Deutschland gewürdigt.

Stolz sind wir auf den großen Erfolg der **ersten deutschen ärztlichen**

Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen (FAKSE), die wir in 2011 gegründet haben und die bis heute 13 sehr gut besuchte spezialisierte Fortbildungsveranstaltungen veranstaltet hat. Dieser Erfolg begründete eine inzwischen enge Kooperation mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE).

Für den überwiegenden Teil der seltenen Erkrankungen gibt es keine Therapien. Die Erforschung der Erkrankungen gehört insofern integral zu den Aktivitäten unseres Zentrums. Die große Herausforderung für uns ist es, künftig Menschen mit seltenen Erkrankungen heilen zu können. Hierzu benötigen wir



zahlreiche klinische Studien, in denen neue Medikamente angewandt werden. Um insbesondere die klinische Therapieforschung für seltene Erkrankungen zu stärken, haben wir im April 2013 das bundesweit erste Therapieforschungs-Zentrum für seltene Erkrankungen gegründet.

www.zse-tuebingen.de

Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen Tübingen (FAKSE)

– Wissen zu den Seltenen –

Ein Patient mit einer seltenen Erkrankung muss durchschnittlich eine Ärzte-Odyssee von bis zu 7 Jahren überstehen, bevor eine passende Diagnose für seine Symptome gestellt werden kann. Häufig werden die Beschwerden dieser Patienten auch als psychische Symptome falsch verstanden.

Währenddessen vergeht wertvolle und teilweise lebensnotwendige Zeit, da manche dieser Erkrankungen lebensbedrohlich sind oder zur Invalidität führen. Mit Eröffnung der deutschlandweit ersten und bisher einzigen Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen (FAKSE) im Jahr 2011 wollen wir helfen, dieses Problem zu lösen.

Die FAKSE hat es sich zur Aufgabe gemacht, niedergelassene Fach- und Klinikumsärzte auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen fortzubilden und für diese Erkrankungen zu sensibilisieren.

Die FAKSE bietet:

- Informationen aus erster Hand von interdisziplinären Experten,
- Fokus auf spezielle seltene Erkrankungsgruppen in jedem Fortbildungskurs,
- Video-basierte Vorträge auf hohem Standard,
- Präsentation von Red-Flags (Symptome, die auf eine seltene Erkrankung hindeuten könnten),
- „Meet the Expert“-Runden, um unklare Fälle zu diskutieren.

Des Weiteren arbeitet die FAKSE strukturell, methodisch und inhaltlich mit Patientenorganisationen zusammen.

www.fakse.info





Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm engagiert sich mit 25 Einrichtungen von Universität, Klinikum und kooperierenden Krankenhäusern in der Umgebung für wenig erforschte und komplexe Seltene Erkrankungen. Schwerpunktmäßig betreute Diagnosen sind Seltene Erkrankungen bei Kindern, Seltene Erkrankungen von Muskeln und Nervensystem, Seltene Erkrankungen von Blut und Immunsystem sowie Seltene Erkrankungen weiterer Organsysteme wie Herz, Knochen Niere, Zähne und Hormonhaushalt.

Zentrum für Seltene Erkrankungen ULM

Das ZSE Ulm ist ein virtuelles Zentrum und versteht sich als Ansprechpartner und Wegweiser, indem es Betroffene während ihrer Krankheit begleitet und

sie bei der Suche nach passender Behandlung unterstützt. Zudem hat sich das ZSE zum Auftrag gemacht, eine qualifizierte Information und Beratung anzubieten und rasche Diagnosestellung und Therapie einzuleiten.

Weitere Ziele sind:

- die Verbesserung der Betreuung von Patienten mit Seltener Erkrankung
- die Förderung von klinischer Forschung, klinischen Studien und

Grundlagenforschung im Bereich der Seltene Erkrankungen

- die Verbesserung der Aus-, Fort- und Weiterbildung auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen

Das ZSE Ulm ist federführend für das Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg, in dem sich die fünf Zentren für Seltene Erkrankungen aus Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm zusammengeschlossen haben.

Kontakt

Casemanagement
Sonja Merlak

www.uni-ulm.de/zse
Tel. 0731 50023870



DKD HELIOS Klinik Wiesbaden

Die DKD HELIOS Klinik Wiesbaden setzt als überregionales Kompetenzzentrum Maßstäbe in der Qualität der medizinischen Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Diese können von dem breiten diagnostischen Leistungsspektrum auf hohem medizinischem und wissenschaftlichem Niveau besonders profitieren.

DKD HELIOS Klinik Wiesbaden

Die Symptomatik von Patienten mit seltenen Erkrankungen ist oft scheinbar unspezifisch und wird von Patienten und Behandlern häufig fehlgedeutet oder unterschätzt. Viele unserer Patienten haben daher bereits einen langen Leidensweg hinter sich, ohne dass eine korrekte Diagnose gestellt oder eine wirksame Therapie begonnen wurde.

Gerade Patienten mit seltenen Erkrankungen profitieren von den Möglichkeiten der Einbeziehung hochqualifizierter Spezialisten aus unterschiedlichen Fachbereichen um Diagnosen zu sichern und Differentialdiagnosen auszuschließen.

Jeder Patient hat einen verantwortlichen „Persönlichen Arzt“ der die Eingangsuntersuchung durchführt und den weiteren Ablauf koordiniert. Bei ihm laufen alle Ergebnisse zusammen. Er berät abschließend den Patienten und steht auch nach Abschluss der Behandlung als Ansprechpartner zur Verfügung.

So können Doppeluntersuchungen und Informationsverlust durch wechselnde Ärzte vermieden werden.

Ansprechpartner für seltene Erkrankungen:

Priv. Doz. Dr. med. T.O. Hirche

www.helios-kliniken.de

Felix hat das Wiskott-Aldrich Syndrom, einen seltenen Gendefekt. Mit ihm geht ein Thrombozytenmangel einher, der die Blutgerinnung verhindert. Sechs Wochen lang verbrachte der kleine Felix im Krankenhaus, um mit einer neuartigen Gentherapie behandelt zu werden.



Suchhilfe

Diese Suchhilfe ermöglicht es, über Erkrankungsbezeichnungen die jeweilige Selbsthilfeorganisation zu finden. Dies ist jedoch keine Übersicht über sämtliche Erkrankungen, die unsere Mitgliedsorganisationen vertreten. Es sind einfach zu viele.

Bitte haben Sie Verständnis dafür, dass wir pro Organisation nur eine bis maximal drei Erkrankungsbezeichnungen listen können.



Erkrankung	Selbsthilfeorganisation	Seite
Achalasie	Achalasie-Selbsthilfe e.V.	40
Achondroplasie	Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e.V.	46
Addison-Krankheit	Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.	82
Adrenogenitales Syndrom	AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.	40
Alkaptonurie	Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie e.V. (DSAKU)	60
Alpha1-Antitrypsinmangel	Alpha1 Deutschland e.V.	42
ALS	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.	53
Alternating hemiplegia of childhood	AHC-Deutschland e.V.	41
Amyotrophe Lateralsklerose	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.	53
Angeborene Gefäßfehlbildungen	Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.	44
Angeborene asymmetrische Großwuchssyndrome	Proteus-Syndrom e.V.	85
Angeborene Immundefekte	Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – dsai	59
Angiodysplasie	Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.	44
Aniridie-Wagr-Syndrom	AWS Aniridie-Wagr e.V.	43
Anorektafehlbildungen	SoMA e.V. – Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen und Morbus Hirschsprung	91
Aplastische Anämie	Aplastische Anämie e.V.	42
Arthrogryposis	Interessengemeinschaft Arthrogryposis e.V. (IGA)	70
Augenerkrankungen (seltene)	PRO RETINA Deutschland e.V.	85
Autoinflammatorische Syndrome	Autoinflammation Network e.V.	96
Blasenektrophie	Selbsthilfegruppe Blasenektrophie / Epispadie e.V.	87
Brandverletzung: schwere und seltene Folgeerkrankungen	Bundesverband für Brandverletzte e.V.	45
CHARGE-Syndrom	CHARGE Syndrom e.V.	49
Chiari Malformation	Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.	60
Chorea Huntington	Deutsche Huntington-Hilfe e.V.	55

Erkrankung	Selbsthilfeorganisation	Seite
Chromosomenaberrationen/-schädigungen bei Kindern (seltene: Trisomien, Translokationen, Deletionen)	LEONA – Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder e. V.	76
Chronische myeloproliferative Erkrankung	Deutsche Leukämie-Forschungshilfe – Aktion für krebskranke Kinder e. V.	56
Clusterkopfschmerz	Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfegruppen (CSG) e. V.	44
Cogan-Syndrom	Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V. Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e. V.	58 50
Cushing-Syndrom	Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.	82
Cystinose	Cystinose-Selbsthilfe e. V.	50
Cystische Fibrose	Mukoviszidose e. V.	80
Deletionssyndrom 22q11	KiDS-22q11 e. V.	74
Diamond-Blackfan	Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e. V.	61
Duchenne-Muskeldystrophie	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. Heimer-Stiftung Henry und Emil Müller Stiftung	53 97 98
Dystonie	Deutsche Dystonie Gesellschaft e. V.	51
Ehlers-Danlos-Syndrom	Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V.	51
Ekstrophie-Epispadie-Komplex	Selbsthilfegruppe Blasenektrophie / Epispadie e. V.	87
Ektodermale Dysplasie	Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e. V.	88
Epidermolysis Bullosa	Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e. V. – DEBRA Deutschland	71
Extrathyreoidale Schilddrüsen Hormonproduktion	Die Schmetterlinge e. V. – Schilddrüsenbundesverband	61
Fabry Krankheit	Morbus Fabry Selbsthilfe e. V.	78
Fanconi-Anämie	Aktionskreis Fanconi-Anämie e. V. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.	41 52
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V.	63
FOP	Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva-Erkrankte e. V.	63
Fibulaaplasie	STANDBEIN e. V.	92
Fragiles-X Syndrom	Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V.	71
Galaktosämie	Galaktosämie Initiative Deutschland e. V.	65
Gaucher-Syndrom	Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V.	65
Glasknochenkrankung	Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.	53
Glaukom: Glaukom bei Kindern, Glaukom seltene Formen	Bundesverband Glaukom-Selbsthilfe e. V.	45
Glukosetransporter (GLUT1)-Defekt	Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) – Defekt e. V.	64
Glykogenosen	Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.	89
Guillain-Barré-Syndrom	Deutsche GBS Initiative e. V.	52



Erkrankung	Selbsthilfeorganisation	Seite
Haarzell-Leukämie	Haarzell-Leukämie-Hilfe e. V.	66
Hämochromatose	Hämochromatose-Vereinigung Deutschland e. V. (HVD)	67
Hämophilie	Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V. Interessengemeinschaft Hämophiler e. V.	54 72
Hereditäre spastische Spinalparalyse	HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V. Tom Wahlig Stiftung	69 100
Hereditäres Angioödem	HAE Vereinigung e. V.	67
Heredo-Ataxie	Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V.	54
Hirschsprung-Krankheit	Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. (K.i.s.E. e. V.) SoMA e. V. – Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen und Morbus Hirschsprung	75 91
Histiozytose	HistiozytoseHilfe e. V.	68
Huntington-Krankheit	Deutsche Huntington-Hilfe e. V.	55
HSP	HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e. V. Tom Wahlig Stiftung	69 100
Hypophosphatasie	Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e. V.	69
Hypoplastisches Linksherzsyndrom	Bundesverband Herzranke Kinder e. V. Fontanherzen e. V.	46 64
IC	ICA Deutschland e. V.	70
Ichthyose	Selbsthilfe Ichthyose e. V.	87
Idiopathische Skoliose	Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e. V.	48
Idiopathisches nephrotisches Syndrom	Nephie e. V.	82
Immunerkrankungen, seltene	Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V. – dsai	59
Interstitielle Zystitis	ICA Deutschland e. V.	70
Jacobsen-Syndrom, Chromosomenaberrationen	European Chromosome 11 Network e. V.	63
Kartagener Syndrom	Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.	73
Kinder mit Seltene Erkrankungen (Entlastung und Unterstützung durch Ferien-, Freizeitgestaltung)	Kindness for Kids	99
Kleinwuchs	Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e. V.	46
Klinefelter-Syndrom	Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e. V.	56
Klippel-Feil-Syndrom	Selbst Bestimmt Leben Klippel-Feil-Syndrom e. V.	86
Kopfschmerzen, seltene Formen	Bundesverband der Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppen (CSG) e. V.	44
Kurzdarmsyndrom	Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. (K.i.s.E. e. V.)	75
Leukämie (und andere Krebserkrankungen im Kindesalter)	Deutsche Leukämie-Forschungshilfe – Aktion für krebsranke Kinder e. V.	56
Leukodystrophie	ELA Deutschland e. V.	62
Lupus Erythematodes	Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e. V. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.	77 58

Erkrankung	Selbsthilfeorganisation	Seite
Lymphangioliomyomatose	LAM Selbsthilfe Deutschland e. V.	75
Marfan-Syndrom	Marfan Hilfe (Deutschland) e. V.	77
Mastozytose	Mastozytose e.V	78
Morbus Addison	Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.	82
Morbus Behçet	Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.	58
Morbus Fabry	Morbus Fabry Selbsthilfe e. V.	78
Morbus Gaucher	Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e. V.	65
Morbus Hirschsprung	Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. (K.i.s.E. e. V.) SoMA e. V. – Selbsthilfeorganisation für Menschen mit Anorektalfehlbildungen und Morbus Hirschsprung	75 91
Morbus Huntington	Deutsche Huntington-Hilfe e. V.	55
Morbus Niemann Pick	Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.	83
Morbus Osler	Morbus Osler Selbsthilfe e. V.	79
Morbus Wilson	Morbus Wilson e. V.	79
Mukopolysaccharidosen	Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V.	66
Mukoviszidose	Mukoviszidose e. V.	80
Muskeldystrophie	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. Heimer-Stiftung Henry und Emil Müller Stiftung	53 97 98
Myelitis	Myelitis e. V.	81
Myeloproliferative Neoplasien	mpn-netzwerk e. V.	80
Narkolepsie	Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e. V.	57
NBIA	Hoffnungsbaum e. V.	68
NCL	NCL Gruppe Deutschland e. V. NCL Stiftung	81 99
NID	Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V. (K.i.s.E. e. V.)	75
Niemann Pick	Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e. V.	83
Neurodegeneration with brain iron accumulation	Hoffnungsbaum e. V.	68
Neurofibromatose	Bundesverband Neurofibromatose e. V.	47
Neuroendokrines Karzinom	Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V.	83
Neuroendokrine Neoplasie	Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V.	83
Neuroendokriner Tumor	Netzwerk Neuroendokrine Tumoren (NeT) e. V.	83
Neuromuskuläre Erkrankungen	Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V. Heimer-Stiftung Henry und Emil Müller Stiftung	53 97 98
Neuronale Ceroid-Lipofuszinose	NCL Gruppe Deutschland e. V. NCL Stiftung	81 99
Neutropenie	Interessengemeinschaft Neutropenie e. V.	72
Osler Syndrom	Morbus Osler Selbsthilfe e. V.	79



Erkrankung	Selbsthilfeorganisation	Seite
Osteogenesis Imperfecta	Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.	53
Phenylketonurie	Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie – DIG PKU e. V.	55
Polymyalgia rheumatica	Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.	58
Poliomyelitis	Bundesverband Poliomyelitis e. V.	47
Post-Polio-Syndrom	Bundesverband Poliomyelitis e. V.	47
Prader-Willi-Syndrom	Prader Willi Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.	84
Primäre Ciliäre Dyskinesie	Kartagener Syndrom und Primäre Ciliäre Dyskinesie e. V.	73
Primäre Hyperoxalurie	PH-Selbsthilfe e. V.	84
Primär sklerosierende Cholangitis	Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCCV e. V.	57
Primäre Vaskulitis	Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.	58
Progressive supranuclear palsy	Deutsche PSP-Gesellschaft e. V.	58
Proteus-Syndrom	Proteus-Syndrom e. V.	85
Proximal focal femoral Deficiency	STANDBEIN e. V.	92
PSC	Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCCV e. V.	57
Pseudoxanthoma elasticum	Selbsthilfegruppe für PXE-Erkrankte Deutschlands e. V.	88
Pulmonale Hypertonie	pulmonale hypertonie (ph) e. V.	86
Retinitis Pigmentosa	PRO RETINA Deutschland e. V.	85
Retinoblastom	KinderAugenKrebsStiftung	98
Rett-Syndrom	Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e. V.	62
Rheumaerkrankungen, seltene	Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e. V.	58
Sarkoidose	Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e. V.	59
Schilddrüsenerkrankungen, seltene	Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e. V. Die Schmetterlinge e. V. – Schilddrüsenbundesverband	48 61
Schilddrüsenkarzinom	Bundesverband Schilddrüsenkrebs – Ohne Schilddrüse leben e. V.	48
Schwannomatose	Bundesverband Neurofibromatose e. V.	47
Scleroedema adutorum Buschke	Selbsthilfegruppe Scleroedema adutorum Buschke e. V.	89
Sichelzellkrankheit	Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e. V.	73
Silver-Russell-Syndrom	Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien (BKMF) e. V.	46
Sklerodermie	Sklerodermie Selbsthilfe e. V.	90
Sklerosierende Cholangitis	Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCCV e. V.	57
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	SLO Deutschland e. V. – Elterninitiative Smith-Lemli-Opitz	91
Smith-Magenis-Syndrom	SIRIUS e. V.	90

Erkrankung	Selbsthilfeorganisation	Seite
Speiseröhrenfehlbildung	KEKS e.V.	74
Spina Bifida	Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.	43
Stiff-man-Syndrom	Stiff-Person-Syndrom Selbsthilfe Deutschland e.V.	92
Stiff-Person-Syndrom	Stiff-Person-Syndrom Selbsthilfe Deutschland e.V.	92
Syringomyelie	Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.	60
Thalasämie	Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.	73
Tibiadefekt	STANDBEIN e.V.	92
Trisomie 18	LEONA – Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder e.V.	76
Tuberöse Sklerose	Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.	93
Turner-Syndrom	Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.	93
Univentrikuläre Herzen	Fontanherzen e.V.	64
Usher-Syndrom	Leben mit Usher-Syndrom e.V. FAUN-Stiftung Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V. PRO RETINA Deutschland e.V.	76 97 50 85
Uveitis	Deutsche Uveitis Arbeitsgemeinschaft e.V.	96
VHL	Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V.	94
Von Hippel-Lindau Erkrankung	Verein VHL (von Hippel-Lindau) betroffener Familien e.V.	94
Von-Willebrand-Syndrom	Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.	54 72
Vulvakarzinom	VulvaKarzinom-Selbsthilfegruppe e.V.	95
WBS	Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.	49
Williams-Beuren-Syndrom	Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.	49
Wilson-Krankheit	Morbus Wilson e.V.	79
Wiskott-Aldrich-Syndrom	Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – dsai	59





Um für Menschen mit Seltene Erkrankungen eine bessere Lebens- und Versorgungssituation zu schaffen, müssen wir alle Hand in Hand gehen – so wie Tom und Alex.

ACHSE sagt Danke!

Das große Netzwerk der ACHSE, das wir in den letzten Jahren aufbauen konnten: es gelang nur dank der Unterstützung vieler.

Nur weil wir aus vielen Bereichen der Gesellschaft große Unterstützung erfahren haben, konnten wir das leisten, was wir in den letzten Jahren bewegt und verändert haben.

Dabei sind sowohl die vielen „kleineren“ als auch die gelegentlichen „Großspenden“ sehr wichtig. Eine gute Mischung bietet Nachhaltigkeit und Sicherheit. Den Fortbestand und die Weiterentwicklung einer gemeinnützigen Organisation wie die ACHSE zu sichern, ist eine große Herausforderung.

Der Löwenanteil der Kosten unserer Arbeit wird privat getragen: durch viele kleinere und größere Spenden, durch unsere Fördermitglieder, durch Sponsoring von Unternehmen sowie Förderung von Stiftungen und Fördervereinen. Die ACHSE hat außerdem über die Jahre großzügige Unterstützung von Krankenkassen und Ministerien erfahren, die für das Gelingen unserer Arbeit sehr bedeutsam war.

Die ACHSE dankt allen Spendern und Unterstützern sehr, sehr herzlich für ihre wichtige Hilfe!

Bitte bleiben Sie an unserer Seite! Die ACHSE und Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen Sie.

DANKE



Impressum

Herausgeber:

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
www.achse-online.de
www.achse.info

Kontakt:

Mirjam Mann, Geschäftsführerin
Tel: 030 33007080
Geschäftsstelle:
Mo bis Fr von 9 bis 13 Uhr
sowie nach Vereinbarung
E-Mail: info@achse-online.de

Spendenkonto:

Bank für Sozialwirtschaft
BIC: BFS WDE 33
IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00

Projektleitung / Redaktion:

Gertrud Windhorst, ACHSE e.V.
Die redaktionellen Beiträge werden von den einzelnen Organisationen, den Autorinnen und Autoren verantwortet.

Gestaltung:

Durian GmbH, Duisburg

Druck:

SET POINT Medien GmbH, Kamp-Lintfort

Bildnachweis:

ACHSE Archiv, Peter Badge, Jeanette Bobos, Kathrin Harms, Kay Herschelmann, Maria Irl, Claudia Junghans, Verena Müller, Anna Maria Rippl, Leonie Steens, Hedwig Steinberger, Anja Stiegler, Tanja Wilker
Fotoarchive Mitgliedsverbände, Partner und Netzwerk
pixelio/R_K_B_by_Chris, pixelio/Claudia_Hautumm

Copyright:

ACHSE e.V.

Stand: September 2014

Anmerkung: Werden Personenbezeichnungen aus Gründen der besseren Lesbarkeit lediglich in der männlichen oder weiblichen Form verwendet, so schließt dies das jeweils andere Geschlecht mit ein.



WIR „SELTENEN“ BITTEN UM AUFMERKSAMKEIT

Josephine hat das William-Beuren-Syndrom

Wer hilft, wenn niemand helfen kann?! Rund 4 Mio. Menschen in Deutschland leiden an einer chronischen, seltenen Krankheit. Ein großer Teil der Kranken sind Kinder. Die „Seltenen“ fallen durch das Raster unseres Gesundheitssystems. Die ACHSE springt ein, berät Kranke und ihre Angehörigen im Umgang mit der Krankheit, fördert das Netzwerk und gibt den „Seltenen“ eine Stimme. Helfen Sie uns zu helfen. Mit Ihren Ideen, Ihrem Know-How oder Ihrer Spende – vielen Dank!

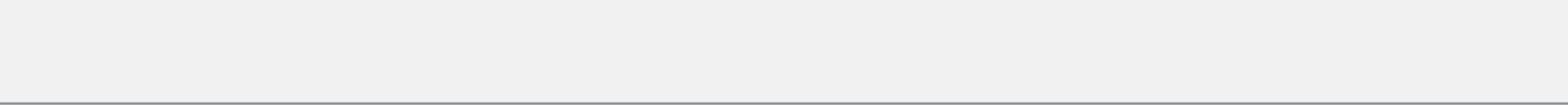
Schirmherrin: Eva Luise Köhler

Spendenkonto: ACHSE e.V.

Bank für Sozialwirtschaft

BIC: BFS WDE 33

IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00



Blank white area for text or graphics.



