



Nationale Konferenz

Lebhafte und konstruktive Diskussionen, wie die Versorgung und die Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern ist.

Seite 4



Tribute to Bambi

Schirmherrin Eva Luise Köhler dankt im Namen der ACHSE für diese wertvolle Auszeichnung.

Seite 4

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 01 / November 2010

Josephine erwärmt alle Herzen...

„Hätte ich heute die Wahl zwischen einer Josephine mit Williams-Beuren-Syndrom und einer ohne, ich würde mir genau die gleiche Josephine wünschen, die ich habe.“

Stephanie Schulz,
Mutter von Josephine





Liebe Freunde der
ACHSE!

Seltene Erkrankungen - das klingt für viele Menschen nach einem abstrakten Begriff. Etwas, das kaum wahrnehmbar und weit weg vom eigenen Leben ist – eben selten. Doch kranke Kinder wie Josephine gibt es viele in Deutschland: Rund 4 Millionen Kinder und Erwachsene leben in unserer Mitte und durchschreiten ähnlich steinige Wege bis zur Diagnose. Und auch danach sind Therapien und Heilungschancen gering.

Mit diesem Infobrief möchten wir Ihnen von diesen Menschen, den Waisenkindern der Medizin, erzählen. Wir, die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), stehen diesen Menschen bei und kämpfen dafür, ihre Situation zu verbessern. Wir schenken den Menschen Hoffnung.

Ich wünsche Ihnen und Ihren Familien frohe Weihnachten und ein glückliches neues Jahr!

Ihr

Christoph Nachtigäller,
Vorsitzender der ACHSE e.V.

Josephine erwärmt alle Herzen...

Genau so wie sie ist, ist Josephine perfekt. Dessen sind sich ihre Eltern heute bewusst. Davor lagen Jahre der Ungewissheit und der verzweifelten Suche nach einer Diagnose. Nun ist die Selbsthilfeorganisation Williams-Beuren-Syndrom der Familie Schulz eine große Stütze und hilft mit Spezialwissen über die optimale Förderung und gesundheitliche Risiken.

Nach 2 Söhnen endlich das ersehnte Mädchen: Josephine kam im Frühjahr 2007 auf die Welt - doch sie atmete nicht. Erste Untersuchungen offenbarten: Die Atemwege waren noch nicht ausgereift, ihre Körpertemperatur konnte sie noch nicht allein regulieren. Ein Herzfehler wurde diagnostiziert. Äußerlich fielen ihre geschwollenen Augenlider auf.

Es bereitete den Eltern große Sorge, dass mit ihrem Kind etwas nicht in Ordnung war, die Symptome in der Klinik aber nicht eingeordnet werden konnten. Nach einigen Stabilisierungswochen durfte die Mutter, Stephanie Schulz, Josephine mit

nach Hause nehmen – ohne Diagnose.

Doch Josephine nahm nicht zu. Ihr Gewicht verharnte auch nach 4 Monaten bei 3000 g, weil sie kaum trank. In Sorge um ihre zarte Tochter machte sich Stephanie Schulz im Internet deshalb selbst auf die Suche und stieß auf die Seite der Selbsthilfeorganisation Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e.V.:

Josephines Symptome stimmten mit denen dieser seltenen, genetisch bedingten Erkrankung überein.

Sogar ihre Gesichtszüge glichen denen der betroffenen Kinder auf den Fotos im Internet. Trotzdem wurde auf ärztlicher Seite bei der weiteren Diagnosesuche eine andere, eine falsche Richtung eingeschlagen: Eine Schilddrüsenunterfunktion sollte Josephines Zustand erklären, denn eine Unterversorgung mit Schilddrüsenhormonen kann die geistige und körperliche Entwicklung verzögern. Um Josephine auf die Hormone optimal einzustellen, wurde ihr wöchent-

Das bewegt die ACHSE!

ACHSE bündelt die Kräfte der Einzelnen und gibt den Seltenen eine Stimme.

Erste Hürde bei Seltenen Erkrankungen: **Die Diagnose**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen warten im Durchschnitt mehrere Jahre auf ihre Diagnose - eine Zeit der Ungewissheit und Einsamkeit. Häufig ist der Grund der späten Diagnosestellung, dass die Ärzte durch die Seltenheit mit den einzelnen Erkrankungen we-

nig Erfahrung haben. Bei der Diagnosesuche denken sie deshalb oft schlichtweg nicht an eine solche Erkrankung. Die ACHSE Lotsin an der Charité, Dr. med. Christine Mundlos, unterstützt Ärzte im Umgang mit Seltenen Erkrankungen und vernetzt Fachleute, um den Betroffenen schneller und besser zu einer Diagnose zu verhelfen.

„Mit ihrer Seltenen Erkrankung nicht mehr alleine zu sein, ist für viele Ratsuchende eine wohltuende und entlastende Erfahrung.“

Elisabeth Watermeier
Beraterin ACHSE e.V.





lich Blut entnommen. Die Angst vor dem Krankenhaus wuchs, von den Medikamenten wurde sie nervös, ja bald wollte sie kaum mehr schlafen – eine Fehlbehandlung. Schließlich nahm Stephanie Schulz besorgt Kontakt zu der Selbsthilfeorganisation für Schilddrüsendefekte bei Kindern auf. Dort empfahl man ihr Prof. Annette Grüters, die als pädiatrische Endokrinologin der Charité in Berlin den Verein ehrenamtlich berät. Wenig später in Berlin – ein Blick in Josephines elfengleiches Gesicht, in die spezifischen weit auseinanderstehenden Augen, auf den breiten Mund und die abstehenden Ohren des mittlerweile eineinhalbjährigen Kleinkindes genügte der erfahrenen Chefärztin, um festzustellen: „Na, Du magst bestimmt Musik. Ihr Kind hat keine Unterfunktion, das ist das Williams-Beuren-Syndrom“. Der erforderliche Gen-Test bestätigte schnell den Verdacht.

Nach eineinhalb Jahren der Ungewissheit und großen Sorge nahm Stephanie Schulz die Nachricht mit einer gewissen Erleichterung auf: „Nun wusste ich, dass es Schicksal war. Ich hatte eine Antwort. Und die war mir lieber, als die ständige Quä-



lerei für Josi bei langen Untersuchungen und beim ständigen Blutabnehmen.“

Mit der Diagnose wurde aber auch gewiss: Keine Tabletten, keine Therapien oder Operationen werden ihre kleine Tochter wieder gesund machen. Familie Schulz nahm Kontakt zur WBS-Selbsthilfeorganisation auf und fuhr auf ein WBS-Familientreffen. Dort begegneten sie vielen Kindern und Erwachsenen mit WBS: entwicklungsverzögert, lernbehindert und kleinwüchsig, aber eben auch sprachgewandt, kontaktfreudig, einfühlsam und besonders musikalisch. Der Austausch mit anderen hat der Familie sehr

geholfen. Heute, 5 Jahre nach der Diagnose steht für alle fest:

Josephines Offenheit, ihre ansteckende Wärme, die alle Herzen ihrer Mitmenschen schnell öffnet, ist gegen nichts zu ersetzen.

Das Williams-Beuren-Syndrom kommt bei rund einer von 15.000 Geburten vor. Obwohl sich in der WBS-Forschung bereits einiges getan hat, ist die Diagnosestellung nach wie vor schwierig und es kommt häufig zu Fehlbehandlungen. Viele Eltern sind beim gezielten Umgang und der optimalen Pflege ihrer Kinder auf sich gestellt.

Die Diagnose steht und was nun?

Im Unterschied zu Volkskrankheiten, bei denen häufig ein großes Angebot an Medikamenten, Therapien und Spezialisten besteht, stehen Betroffene einer Seltenen Erkrankung nach der Diagnose erstmal vor grundsätzlichen Fragen: Wo gibt es Informationen über meine Erkrankung? Gibt es eine Therapie? Wo finde ich medizinische Spezialisten, wo andere Betroffene, mit denen ich über meine Erkrankung

sprechen kann? Unsere Betroffenenberaterin Elisabeth Watermeier hilft den Betroffenen mit Informationen, insbesondere über Selbsthilfeorganisationen, die über die spezielle Erkrankung Bescheid wissen. Sie ist für die Betroffenen da.

Was kann die Selbsthilfe leisten?

Im Bereich der Seltenen Erkrankungen gibt es wenig zuverlässige, verständliche Informationen, kaum Medikamente und Therapien, wenig

Spezialisten. Aus dieser Not heraus haben sich Betroffene und Eltern in der Selbsthilfe zusammengeschlossen. Sie stärken sich gegenseitig, knüpfen ein Netz an Experten, sie sammeln Informationen, setzen sich für eine bessere Versorgung und mehr Forschung ein.

Mehr Infos über den Einsatz der ACHSE auf www.achse-online.de



Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen

Fast 200 Teilnehmer aus allen relevanten Bereichen des Gesundheitswesens haben am 13. und 14. Oktober 2010 lebhaft und konstruktiv über Maßnahmen diskutiert, die die Versorgung und die Lebenssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen verbessern sollen. Bis 2013 soll ein Nationalplan für Seltene Erkrankungen geschrieben werden. Mit den Ergebnissen der

Konferenz ist der Grundstein dafür gelegt.

„Wir wollen keinen besseren, sondern einen gleichen Zugang zur Versorgung, wir wollen nicht privilegiert, aber auch nicht diskriminiert werden.“

Christoph Nachtigäller,
Vorsitzender der ACHSE

Fakten

Seltene Erkrankungen

- Höchstens 5 von 10.000 Menschen sind von einer solchen Erkrankung betroffen.
- Es gibt über 6000 verschiedene Seltene Erkrankungen, sie sind überwiegend chronisch und unheilbar.
- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene, davon sind mehr als 3 Mio. Kinder.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente und Spezialisten sind rar.



„Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung haben eine besonders schwere Lebenssituation zu meistern. Für die Arbeit der ACHSE bitte ich Sie um Ihre Unterstützung.“

Eva Luise Köhler,
Schirmherrin der ACHSE

achse Stimme
Herausgeber Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.
Vors. Ass. jur. Christoph Nachtigäller

ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Telefon 030/ 33 00 708-0
info@achse-online.de
www.achse-online.de
Geschäftsführung Mirjam Mann
Titelbild Josephine Schulz
Foto ACHSE Archiv, Verena Müller
Redaktion Rania von der Ropp
Layout Gänsewein, Berlin

ACHSE e.V. Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
Konto 80 50 500
BLZ 370 205 00

Impressum

IHRE SPENDE HILFT!

ACHSE e.V.
Bank für Sozialwirtschaft
Spendenkonto 80 50 500
BLZ 370 205 00

Tribute to Bambi für die ACHSE

Eine wertvolle Auszeichnung für unser Engagement.

Am 14. Oktober fand die feierliche Verleihung des Tribute to Bambi statt. Unsere Schirmherrin Eva Luise



Rechte: Hubert Burda Media, Fotograf: Torsten Zimmermann

Köhler dankte im Namen der ACHSE.

Jedes Jahr werden Organisationen mit dieser angesehen Auszeichnung bedacht, die sich in besonderer Weise für hilfsbedürftige Kinder verdient machen.

Wir sind dankbar und voller Freude über diese hohe Auszeichnung der Tribute to Bambi Stiftung und betrachten sie als weiteren Ansporn für unsere zukünftige Arbeit!

