



2012

Bei der Preisverleihung in Berlin / v.l.n.r.: Heinz Teuscher (Central Krankenversicherung AG), Moderatorin Vera Cordes (NDR), Laudatorin Edda Minck, die Preisträger Dr. med. Antje Bernd und Prof. Dr. med. Eberhart Zrenner, Dr. Jörg Richstein und Michael Paschke (ACHSE e.V.)

ACHSE • Central Versorgungspreis

Eine gute medizinische Betreuung ist für Menschen mit Seltenen Erkrankungen keine Normalität. Doch: es gibt Versorgungsmodelle in Deutschland, die sich engagiert und innovativ Patienten mit Seltenen Erkrankungen annehmen.

Mit dem ACHSE • Central Versorgungspreis möchten wir diese Projekte sichtbar machen und sie

multiplizieren. Der mit 5000 Euro dotierte Preis wurde am 14. Juni 2012 in Berlin an die Sprechstunde für Netzhautdegenerationen der Universitätsaugenklinik in Tübingen überreicht: eine patientenfreundliche und interdisziplinäre Sprechstunde mit hoher fachlicher Qualität, die Patienten aus ganz Deutschland aufsucht.

IHRE SPENDE HILFT!

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

Arabische Frauen spenden für „die Seltenen“

Eva Luise Köhler sprach am 08. März 2012 als ACHSE-Schirmherrin vor rund 80 Frauen über Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Herausforderungen als „Waisen der Medizin.“ Bei dem Charity-Brunch, der vom Verein der Gattinnen der Botschaften der Vereinigten Arabischen Emirate ausgerichtet wurde, tauschten sich die Damen rege über das länderübergreifende Thema aus. Überraschend entschlossen

sich die vertretenen Länder zu einer Spende über insgesamt 53.000 Euro. ACHSE dankt herzlich für diesen großen Akt der Solidarität.



Die Frau des Botschafters der VAE Fatma Aljallaf mit ACHSE-Schirmherrin Eva Luise Köhler

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 Alex Waldeck, Tom Weber
Fotos ACHSE Archiv, K. Herschelmann
Redaktion Rania von der Ropp
Layout Agentur Gänsewein, Berlin

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

Impressum



ACHSE • Central Versorgungspreis 2012 verliehen

Ausgezeichnet wurde eine Sprechstunde für seltene Netzhauterkrankungen – Seite 4



Dankeschön!

Große Spende bei einem Charity-Brunch der Gattinnen der Botschaften der Vereinigten Arabischen Emirate – Seite 4

achse
Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 02 / Juli 2012

Lebensfreude trotz schwerer Krankheit

Alex lebt mit MPS. Bei dieser seltenen, genetisch bedingten und fortschreitenden Erkrankung verliert er nach und nach seine Fähigkeiten. Für die Familie wächst die Herausforderung, Zuversicht und Lebensfreude zu bewahren. ACHSE setzt sich dafür ein, die Lebensperspektive von Menschen mit Seltenen zu verbessern und zu verlängern.





Liebe Freunde der ACHSE!

mir wurde in diesem Jahr die Ehre zuteil, die Laudatio für den Preisträger des ACHSE-Central-Versorgungspreises zu halten, der an die Universitätsaugenklinik Tübingen für die herausragende Arbeit auf dem Gebiet der erblichen Netzhautdegeneration ging. Von dieser Stelle im Namen der Betroffenen noch einmal ein Dankeschön an Gruppen und Initiativen für ihre hervorragende Arbeit für uns „Seltene“.

Als Betroffene einer chronischen seltenen Krankheit (Akromegalie) bin ich eine Rarität in der Welt der Mediziner und weiß aus eigener Erfahrung, wie schwer es ist, die richtige Diagnose, Behandlung und Versorgung zu finden. Ich teile diese Erfahrung mit über 4 Mio. Menschen in Deutschland, die an einer der ca. 6000 bekannten, seltenen Krankheiten leiden. Die Diagnose einer Seltenen Erkrankung verändert das Leben auf einen Schlag. Da ist guter Rat teuer.

Die ACHSE mit ihrem Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen sorgt dafür, dass wir uns nicht gänzlich im Dschungel der Diagnosen und Verfahren verlaufen. Die ACHSE gibt Orientierung und kompetente Information, damit „Selten“ nicht zwangsläufig „im Abseits“ bedeutet.

Unterstützen Sie bitte die wertvolle Arbeit der ACHSE und aller Mitglieder.

Vielen Dank

Edda Minck

Edda Minck
Krimi-Schriftstellerin

Lebensfreude trotz schwerer Krankheit

Alex war dreieinhalb Jahre alt, als die Diagnose gestellt wurde: MPS ist eine angeborene seltene Speichererkrankung, die zurzeit noch nicht behandelt werden kann. Die Kinder verlieren nach und nach ihre Fähigkeiten. Aber trotz dieser traurigen Perspektive sind die Eltern Tina Waldeck und Robert Paff dankbar, dass erkannt wurde, was Alex fehlt. Sie wollen ihm ein fröhliches und erfülltes Leben schenken.



Der Fünfjährige hat ein zartes Gesicht mit großen wachen Augen. In wilder Freude erkundet er den Spielplatz, ist neugierig auf andere Kinder, auf das Versteck hinter der Hecke, auf den Inhalt des Rucksacks. Auf den ersten Blick sind Anzeichen einer Krankheit nicht zu erkennen. Erst wenn Alex mühevoll versucht, Wörter zu bilden, sich verständlich zu machen, wenn er hektisch und unruhig die Grenzen überschreitet, die Gleichaltrige kennen und einhalten.

Kinder mit Mukopolysaccharidosen, kurz MPS, haben einen angeborenen Mangel eines Stoffwechsellzyms, der verhindert, dass ein Abfallprodukt abtransportiert wird. Es lagert sich ab, schädigt die Zellen und schränkt die Funktion der Organe ein. Oftmals wird die Krankheit erst spät diagnostiziert. In den meisten Fällen sind die neugeborenen MPS-Patienten noch unauffällig und entwickeln erst im Laufe der ersten Lebensmonate die ersten spezifischen Symptome.

Bei Alex war das anders. „Er pumpt wie ein Maikäfer“, sagt ein Arzt nach seiner Geburt. Alex' junge Mutter Tina muss ihren erstgeborenen Jungen sofort in die Obhut der Ärzte an der Klinik in Potsdam geben: 3 Wochen lang liegt der kleine Säugling im Brutkasten auf der Intensivstation. Er ist an ein Atemgerät angeschlossen. Während andere Eltern auf der Station ihre Frühgeborenen in den

Das bewegt die ACHSE!

ACHSE ist ein Netzwerk aus Selbsthilfeorganisationen von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Medizinische Versorgung verbessern
Bis ein Betroffener einer Seltenen Erkrankung eine Diagnose erhält, vergehen im Durchschnitt mehrere Jahre. Oft wird er in dieser Zeit von Arzt zu Arzt geschickt und fühlt sich mit seiner Ungewissheit allein gelassen. Auch nach der Diagnose gibt es meist keine Therapie, Spezialisten und Informationen sind

rar. Hier hilft die Selbsthilfe und verbessert die Versorgung: Sie knüpft ein Netz aus Informationen, Experten und Wissenschaftlern. Darauf können Betroffene zugreifen und ihre eigenen Erfahrungen verfügbar machen, um anderen zu helfen.



Alex fühlt sich bei Dr. Arpad von Moers wohl. Der Kinderarzt kennt sich mit vielen Seltenen Erkrankungen aus und unterstützt die ACHSE mit seiner Expertise und als Vorsitzender der ACHSE Freunde

Arm nehmen, lernen Tina und Robert ihr Kind zunächst nur durch die Scheibe kennen. „Es war furchtbar, ihn dort nackig an die Geräte angeschlossen zu sehen“, erinnert sich die Mutter. Alex war so aufgeregt, dass die Ärzte ihn mit Medikamenten ruhig stellen mussten.

Nach drei Wochen darf Alex die Klinik verlassen. Die Untersuchungen haben nur Teilergebnisse erzielt: Probleme mit der Lunge, ein kleiner Herzfehler, doch die Ärzte können die Symptome noch nicht in Zusammenhang bringen. Nun vergeht eine lange Zeit, in der die Eltern hoffen,

dass Alex gesund ist, aber spüren, dass etwas nicht stimmt. „Für uns wurde erst im direkten Vergleich zur kleinen Schwester Mia klar wie stark Alex in seiner Entwicklung hinterherhing.“ so Robert Paff.

Alex war mittlerweile drei, als der betreuende Kinderarzt die Familie zu einem Spezialisten nach Berlin schickt: Zu einem erfahrenen Arzt, der fast täglich mit Kindern unterschiedlicher Seltener Erkrankungen in Berührung kommt. Eine Genuntersuchung bestätigt die Erkrankung. **MPS hat verschiedene Typen. Für den Typ III a, an dem Alex leidet,**

gibt es noch keine Behandlung. Therapien sind erst im experimentellen Stadium oder sie befinden sich noch in der Studienphase.

Viele Eltern von MPS-Kindern schätzen den Austausch mit anderen Betroffenen und erfahren Unterstützung und Ermutigung durch die Angebote des MPS-Selbsthilfevereins. Der Verein gibt Informationen über die Erkrankung, über ihren Verlauf und alternative Therapien, er informiert über den aktuellen Forschungsstand, kennt Spezialisten im ganzen Bundesgebiet, veranstaltet Familien- und Geschwisterwochenenden und begleitet die Familien.

Noch möchten sich Tina und Robert der unausweichlichen Zukunft mit MPS nicht in vollem Maße stellen, nicht sehen, wie es älteren Kindern geht, deren Erkrankung weiter fortgeschritten ist. Sie möchten die Gegenwart erleben, in der es Alex gut geht. Sie möchten Alex und seiner jüngeren Schwester Mia einen sorglosen Alltag als Kinder schenken – in der Gewissheit, dass es andere betroffene und engagierte Menschen gibt, die Kraft schenken, wenn sie sie brauchen. ■

ACHSE – „den Seltenen eine Stimme“
Einzelnen überhört, gemeinsam bilden wir einen Chor „der Seltenen“. ACHSE macht die Anliegen „der Seltenen“ in der Öffentlichkeit hörbar und sichtbar: Mit Pressearbeit, mit Projekten zur Aufklärung bei Ärzten, Betroffenen und in der Forschung. Denn nur, wer um die Nöte weiß, kann etwas verbessern und helfen.

Daneben vertritt ACHSE die Belange der Betroffenen in politischen Gremien. Bis 2013 wird ein Natio-

nalplan für Seltene Erkrankungen geschrieben. Dazu arbeiten alle relevanten Akteure im Gesundheitswesen an einem Tisch. Das Gesundheits- und Forschungsministerium, Ärzte, Krankenkassen, die Pharmaindustrie und viele mehr. Die ACHSE vertritt in diesem Bündnis die Patienten und setzt sich dafür ein, dass patientenorientierte Lösungen gefunden werden.

„Damit Menschen mit Seltenen Erkrankungen in unserem Gesundheitssystem richtig aufgefangen werden, braucht es engagierte und kreative Menschen, die sich für eine gute medizinische Behandlung einsetzen.“



Dr. Christine Mundlos,
ACHSE-Lotsin an
der Charité