



10 Jahre für die „Waisen der Medizin“- wir machen weiter

Unvergessliche Momente und viel Antrieb für die Zukunft: Am 25. September lud die ACHSE zu ihrem 10-jährigen Jubiläum ein.

Mit fast 250 Teilnehmern führte Moderatorin Andrea Ballschuh durch den Tag: Unter der Überschrift „Selbsthilfe bewegt - Fortschritt durch Zusammenarbeit“ zeigten vier Referenten Wege zu einer besseren Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf: ACHSE-Vorsitzender Christoph Nachtigäller, der Sozialwissenschaftler Prof. Frank Schulz-Nieswandt, der Kinderarzt für Seltene Erkrankungen Prof. Klaus Mohnike und Patricia Carl, Vorsitzende des Bundesverbands Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien. Im Anschluss galt es Danke zu sagen! Denn ohne den unermüdlichen



Unterschiedliche Perspektiven auf die "Selbsthilfe der Seltenen", Ergebnis: wir brauchen die ACHSE!

ehrenamtlichen Einsatz vieler Menschen hätte die ACHSE in den vergangenen 10 Jahren nicht so viel für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreichen können.

Eine Feier mit Musik von Lili Sommerfeld, der Schulband der Internationalen Schule Berlin und den ECHTEN ÄRZTEN, bildete den fröhlichen Abschluss. Die ACHSE dankt allen, die dies ermöglicht haben. Auf mindestens weitere 10 Jahre ACHSE!

IHRE SPENDE HILFT!

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

Seltene Gelegenheiten auf Sylt

Im August führte uns die Auktion „Seltener Gelegenheiten“ unter der Schirmherrschaft der Kampe-



Der „Jonathan Meese“ ging an das Ehepaar Hartwig, mit Christiane zu Rantzau, Eva Luise Köhler, Inga Griese und Christoph Nachtigäller

ner Bürgermeisterin Stefanie Böhm erstmals nach Sylt. An einem bewegenden Abend, bei dem die rund 100 Gäste für die dringenden Anliegen der „Waisen der Medizin“ sensibilisiert wurden, kamen durch die mitreißende Auktion von Christiane Gräfin zu Rantzau fast 61.000 Euro zugunsten der ACHSE zusammen. Neben exklusiven Kunstwerken konnten die Gäste vor allem Begegnungen mit besonderen Persönlichkeiten, die Seltenen Gelegenheiten, ersteigern. Vielen Dank an alle Bieter, Spender und Unterstützer!

Fakten

Seltene Erkrankungen

- In Deutschland leben rund 4 Mio. Betroffene.
- Es gibt über 6000 Erkrankungen, die zu den Seltenen zählen.
- Sie sind überwiegend chronisch, fortschreitend und unheilbar.
- Die Diagnosesuche dauert in der Regel mehrere Jahre.
- Therapien, Medikamente, Informationen und Spezialisten sind rar.
- Der Forschungsbedarf ist immens groß.



„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

Neue Anschrift!
ACHSE e.V.
c/o DRK-Kliniken Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin
Telefon 030/ 33 00 708-0
info@achse-online.de
www.achse-online.de
Geschäftsführung Mirjam Mann
Titelbild Lara Schwark
Fotos ACHSE Archiv, privat
Redaktion Rania von der Ropp
Layout Agentur Gänsewein, Berlin

Impressum

ACHSE e.V. Spendenkonto
Bank für Sozialwirtschaft
BIC: BFS WDE 33
IBAN: DE89 3702 0500 0008 0505 00



10-jähriges ACHSE Jubiläum. Unvergessliche Momente und viel Antrieb für die Zukunft! Schirmherrin Eva Luise Köhler ermutigte zu noch mehr Einsatz für die „Waisen der Medizin“. – Seite 4



Benefizauktion zugunsten der ACHSE auf Sylt
Wolf Biermann als „Seltene Gelegenheit“ versteigert – Seite 4

achse Stimme

Informationen für Freunde und Förderer

Ausgabe Nr. 12 / Oktober 2014

Lara wartete 20 Jahre auf ihre Diagnose

Bei ihrer Einschulung wog Lara 17 Kilogramm, sie war stark untergewichtig. Ihre Schulzeit war gezeichnet von Arztbesuchen und stationären Aufenthalten. Doch stets wurden nur psychosomatische Gründe gesucht. Die ACHSE-Betroffenenberatung begleitete die Familie mehrere Jahre und riet zu einer Genberatung, die nach 19 Jahren Gewissheit brachte. – Seite 2





Liebe Freunde
der ACHSE!

Der Herbst ist angebrochen. Ein großartiger Sommer liegt hinter uns und die Natur kommt zur Ruhe. Nicht mehr lange, und wir kommen in Weihnachtsstimmung. Wie in jedem Jahr, spüren wir dann besonders den Wunsch, zu helfen, Leiden zu lindern – und spenden nach Kräften. Das ist gut so, wir können nie zu viel Gutes tun.

Trotzdem möchte ich Ihnen heute noch einen anderen Weg vorschlagen:

Was, wenn wir nicht einmal im Jahr Viel geben würden? Sondern einmal im Monat ein Wenig? Was, wenn wir aus unserer gelegentlichen Barmherzigkeit, eine regelmäßige Verantwortung machten? Wir würden es der ACHSE ermöglichen langfristig und sicher zu planen und zu arbeiten. Ich lade Sie darum ein, das Wirken der ACHSE als Fördermitglied zu unterstützen und Ihre bisherige Unterstützung in ein regelmäßiges Engagement zu verwandeln. Helfen wir der ACHSE mit unseren Beiträgen zu helfen! Jede Spende ist willkommen und die „Waisen der Medizin“ werden es Ihnen danken – jeden Monat.

Mit herzlichem Dank und Grüßen aus
Kampen

Ihre

Stefanie Böhm

Stefanie Böhm
Bürgermeisterin von Kampen auf Sylt

Lara wartete 20 Jahre auf ihre Diagnose

Lara war 15 Jahre alt und enorm untergewichtig, als sich ihre Mutter zum ersten Mal mit einem Hilferuf an die ACHSE-Betroffenenberatung wandte. Seitdem begleitet, stärkt und stützt die ACHSE die Familie auf ihrem Weg. Vor wenigen Monaten wurde auf Anraten der ACHSE eine Genberatung gemacht. Ergebnis: aufgrund eines seltenen Gendefekts schüttet Lara bei Stress und Angst zu viel Cortisol aus, das ihr ständig Energie raubt.



Laras Mutter Sabine erinnert sich, dass bereits die Schwangerschaft eine Zeit des Bangens für sie war. Zu wenig Fruchtwasser und keine Kindsbewegungen veranlassen die Ärzte in der 37. Schwangerschaftswoche zu einem Notkaiserschnitt. Nur mit Herzmassage und künstlicher Beatmung findet der kleine Säugling ins Leben. Lara berappelt sich, aber trinkt und isst wenig und wird oft krank. 17 Kilogramm wiegt Lara bei ihrer Einschulung, viel zu

wenig für ihre Größe. Ess- und so genannte Gedeihstörungen werden vom Kinderarzt als Grund benannt. Da keine organischen Ursachen für ihr Untergewicht gefunden werden, durchläuft sie alle Stationen der Kinderpsychiatrie, bis sie mit 10 Jahren über eine Nasensonde ernährt wird. Immer wieder wird sie stationär über Monate hinweg in Kliniken behandelt, das Kind leidet sehr unter der ständigen Trennung zu Eltern und Geschwistern.

Die Entscheidung, Lara dauerhaft in ein Heim für Kinder mit schweren chronischen Erkrankungen zu verlegen, können Laras Eltern abwenden. Stattdessen versuchen es die Ärzte mit einem Antipsychotikum bei der mittlerweile Zehnjährigen, das immer mehr Anwendung bei magersüchtigen Kindern findet. Es regt das Hungergefühl im Gehirn an, verlangsamt den Stoffwechsel und führt somit zu einer steten Gewichtszunahme: von 21 Kg mit 10 Jahren kommt sie auf 50 Kg mit 16 Jahren.

Das bewegt die ACHSE!

ACHSE ist eine Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Selbsthilfe hilft!

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; Spezi-

alisten und Informationen sind rar. Hier hilft die ACHSE 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. Das Wissensnetzwerk wächst.



Bei langen Krankenhausaufenthalten ermutigt Sabine Schwark ihre Tochter oft mit dem Karnevalslied „Pure Lust am Leben“.

Wegen der dauerhaften Nebenwirkungen des Medikaments auf die Organe und die Spritzenphobie, die Lara entwickelt, muss sie das Medikament 2011 absetzen. Zusehens geht es Lara schlechter: Haarausfall, Muskelschmerzen, viele Infekte und Mangelerscheinungen begleiten ihren Alltag. Laras Mutter sucht nun selbst nach Hilfe und Beratung und stößt dabei auf die damals noch junge ACHSE, gerade gegründet als Anlaufstelle für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: die Suche nach einem Namen für Laras Leiden beschäftigen sie genauso wie die Sorge um Laras Zukunft. Auch die ständigen Vorwürfe, ihr Kind sei unglücklich und deshalb magersüchtig, gehen an der Mutter nicht spurlos

vorüber. 2013 stellt eine Endokrinologin erstmals eine erhöhte Cortisol-Ausschüttung fest. Die ACHSE-Beraterin Eike Jogwer-Welz begleitet nun alle Entwicklungen, nimmt sich Zeit, um Befunde zu studieren und mögliche weitere Schritte zu besprechen. Schließlich rät die Beraterin einen Genspezialisten aufzusuchen, der eine Spur aufzeigt.

Wahrscheinlich hat Laras Trauma im Mutterleib - sprich die komplizierte Schwangerschaft mit zu wenig Fruchtwasser - eine dauerhafte Veränderung der Gene verursacht, die zu einer erhöhten Cortisol-Ausschüttung bei Stress und Angst führen. Dieses Cortisol,

eines der wichtigsten Hormone im menschlichen Körper, „frisst Lara die Nahrung weg,“ erklärt Laras Mutter den Mechanismus. Die Forschung in diesem Gebiet ist noch jung, aber Mutter und Tochter kennen nun die Ursache für Laras Untergewicht, wissen, dass sie nicht simuliert.

Mit der ACHSE zusammen können nun Experten und mögliche Behandlungen gefunden werden, die es Lara ermöglichen mit Mut und Kraft ihr Leben anzupacken, können Wege aufgezeigt werden, wie sie trotz ihrer Beeinträchtigung einen Einstieg in die Arbeitswelt findet.

Mit vielen chronischen seltenen Erkrankungen gehen nicht nur gesundheitliche Einschränkungen einher. Die Betroffenen suchen zuerst meist mehrere Jahre nach einer Diagnose und sind zusätzlich dem steten Kampf ausgesetzt, für ihre Erkrankung Anerkennung und Verständnis zu finden: bei der Krankenkasse und Ämtern, bei Ärzten, beim Arbeitgeber, im persönlichen Umfeld. Lara hat ihre Erkrankung ein Leben lang, aber diesen ersten Kampf hat sie nun gewonnen, und kann gemeinsam mit der ACHSE einen neuen Teil ihres Lebens gehen. ■

ACHSE Betroffenen- und Angehörigenberatung

Unsere Beraterinnen begleiten die Familien bei den nächsten Schritten, bei der Suche nach krankheitsspezifischen Informationen, medizinischen Experten und passenden Selbsthilfvereinen, bei der Vorbereitung von Arztbesuchen und bei sozialrechtlichen Problemen mit Krankenkassen oder anderen Leistungsträgern. Viele Ratsuchende berichten von Odysseen durch das

Gesundheitssystem, in denen sie sich alleingelassen fühlten. Die ACHSE-Beraterinnen hören zu, nehmen sich Zeit und helfen.

Mittlerweile sind knapp rund ein Viertel der Ratsuchenden Menschen, die keine Diagnose haben.



„Menschen, die sich an uns wenden, haben meistens eine Odyssee durch Arztpraxen und Ämter hinter sich.“

Wir helfen bei der Suche nach Informationen, Experten und Mitbetroffenen.“

Eike Jogwer-Welz

Betroffenen- und Angehörigenberatung
ACHSE e.V.

