

TÄTIGKEITSBERICHT 2009
der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.



„Wer nichts für andere tut, tut nichts für sich.“
(Johann Wolfgang von Goethe)

Liebe Mitglieder,
liebe Freunde der ACHSE,

wir haben uns zusammengeschlossen, um gemeinsam „den Seltenen eine Stimme zu geben“, um miteinander eine bessere Lebensqualität, bedarfsgerechte Versorgung und Fortschritte in der Forschung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erreichen. Für uns, für unsere Kinder und für die Kinder unser Kinder. In den vergangenen Jahren wurde viel erreicht – wir haben es geschafft, den Begriff „Seltene Erkrankungen“ auf die gesellschaftliche Agenda zu bringen.

Jetzt im April 2010, zurückblickend auf 2009, war dieses Jahr ein besonderes Jahr in der Entwicklung der ACHSE. In diesem Jahr wurden die Vorarbeiten geleistet für das Aktionsbündnis, das Anfang 2010 offiziell gegründet wurde: das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Diese Gemeinschaft von 18 wichtigen Akteuren aus dem Gesundheitswesen – Vertreter von Krankenkassen, Ärzten, Ländern, Krankenhäusern, Patienten, Wissenschaft und viele mehr – haben sich zusammen gefunden, um gemeinsam einen Nationalen Plan für Seltene Erkrankungen zu entwickeln. Das Bündnis wird koordiniert von 3 Säulen: dem Bundesgesundheitsministerium, dem Bundesforschungsministerium und der ACHSE. Wir freuen uns sehr, dass uns die BAG SELBSTHILFE als die maßgebliche Organisation der deutschen gesundheitlichen Selbsthilfe von Menschen mit Behinderungen und chronischen Erkrankungen als Partner im Bündnis zur Seite steht. Weitere Akteure des Gesundheitswesens und der Zivilgesellschaft werden im Laufe des Verfahrens themenbezogen eingebunden, damit die verabschiedeten Maßnahmen von allen Beteiligten getragen und umgesetzt werden.

Die Erfahrungen in Frankreich haben gezeigt, dass die Benennung der Probleme auf dem Gebiet der Diagnosestellung, der Versorgung, der Informationen, der Forschung etc. sowie die gezielte Festlegung von Maßnahmen in einem Nationalplan für Seltene Erkrankungen deutliche Fortschritte für die Betroffenen erreichen können. Gleichzeitig lehrt deren Erfahrung, dass dabei die Festlegung von klaren Zielen, Erfolgsindikatoren sowie die Bestimmung eines Monitoringverfahrens nicht fehlen dürfen, um die Resultate der gemeinsamen Bemühungen so effizient wie möglich zu gestalten und eine

aussagekräftige Evaluation der Resultate zu ermöglichen. Wir nehmen diese Herausforderung gerne an!

Die vielen Fragen, die in einem Nationalplan angesprochen werden sollten, finden Sie in verschiedenen Formen auch in diesem Bericht über 2009. Es gab verschiedene Fortbildungen und Fachtagungen zu den wichtigsten Fragen der Versorgung, Diagnosestellung und Informationsverbesserung. Gleichzeitig leistete die ACHSE mit ihrer Betroffenenberaterin, dem ACHSE Lotsen an der Charité, der Moderatorin für Informationsverbesserungsprozesse und den vielen Aktiven im Vorstand und im Netzwerk der ACHSE Hunderte Betroffene, Ärzte und Forscher Unterstützung bei den ganz konkreten Problemen, die sie heute bedrücken. Aus dieser Arbeit fließen auch ständig neue Erkenntnisse, die es uns ermöglichen, konkrete auf den Erfahrungen der Betroffene basierende Verbesserungsvorschläge zu machen.

Es bewegt sich viel bei der ACHSE und die ACHSE bewegt einiges. Wir brauchen diese Dynamik ebenso wie die Beteiligung von Ihnen allen, damit die große Chance, die wir haben, jetzt deutliche Verbesserungen zu erreichen, auch genutzt werden kann. Die Herausforderungen sind mannigfaltig – ein föderales Gesundheitssystem, sektorale Trennung, Kostendruck, etc. – die Chancen ebenfalls. Ein deutlich kürzerer Weg zur richtigen Diagnose, weniger Falschbehandlungen und eine bedarfsgerechte interdisziplinäre Versorgung werden nicht nur die Lebensqualität und Lebensdauer der Betroffenen positiv beeinflussen, sie werden sogar einen kostensparenden Effekt haben. Die systemischen Verbesserungen, die dafür notwendig sind, werden die gesundheitliche Versorgung außerdem allgemein verbessern und damit eine positive Auswirkung auf die chronisch kranken Menschen in Deutschland insgesamt haben.

Wir freuen uns, wenn Sie sich an dieser Bewegung der Seltenen weiterhin aktiv beteiligen. Gemeinsam sind wir viele!

Christoph Nachtigäller
Vorsitzender ACHSE

Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE

1. April 2010

INHALTSVERZEICHNIS 2009

1	Netzwerk- und Verbandsentwicklung	5
1.1	Mitgliederversammlung	5
1.2	Aufnahme neuer Mitglieder.....	5
1.3	Vorstandssitzungen	6
1.4	Fortbildungen	6
1.5	Austausch zwischen den Mitgliedsverbänden und mit Vorstand und Geschäftsstelle.....	7
1.6	Internationale Vernetzung	8
1.7	Interne AG Diagnose (Arbeitstitel war zunächst AG Ohne Diagnose)	10
2	Öffentlichkeitsarbeit und Interessenvertretung.....	11
2.1	Neuer Webauftritt	11
2.2	Veranstaltungen.....	12
2.3	Themen und Aktionen der Interessenvertretung.....	13
2.4	Öffentlichkeitsarbeit: den Seltenen eine Stimme geben.....	14
3	Betroffenen- und Angehörigenberatung	17
3.1	Grundaussagen und allgemeine Entwicklungslinien	17
3.2	Ausgewählte Beispiele aus der Beratungspraxis.....	18
3.3	Betroffene ohne Diagnose	19
3.4	Auswahl weiterer Themen und Aktivitäten in der Betroffenenberatung ...	19
4	Informationen verbessern	20
4.1	Selbsthilfe als Motor der Verbesserung.....	20
4.2	„Informationen verbessern“ braucht Unterstützung	21
4.3	Informationsverbesserung ist ein gemeinsamer Lernprozess.....	22
4.4	Weitere Tätigkeiten und Ergebnisse in 2009	23
4.5	Fazit	23
5	ACHSE LOTSE an der Charité.....	24
5.1	Ein Jahr Pilotprojekt „ACHSE Lotse“	24
5.2	Datenbanken	26
5.3	Netzwerken	26
5.4	Workshop „Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen“ 20.05.09 Frankfurt.....	26
6	Forschungsförderung.....	27
6.1	Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2009	27
6.2	AG Forschung der ACHSE	28
6.3	ACHSE-Mitgliederbefragung.....	28
6.4	ACHSE Grundlagenseminar Forschungsförderung 27.03.-28.03.09	29
6.5	Patientenregister: Antrag zur Entwicklung von generischen Software in Zusammenarbeit mit Prof. T.O.F. Wagner (Goethe Universität, Frankfurt)	29
6.6	ACHSE und EIVE	30
7	Fundraising.....	31
7.1	Menschen für die Seltenen bewegen	31
7.2	ACHSE und Transparenz.....	33
7.3	Öffentliche Förderung	34
8	Daten und Fakten zur ACHSE	35
8.1	Ziele.....	35
8.2	Vorstand	35
8.3	Mitglieder	36
8.4	Wissenschaftlicher Beirat.....	38
8.5	Mitarbeiterteam	40
8.6	Mitgliedschaften	41

1 NETZWERK- UND VERBANDESENTWICKLUNG

1.1 Mitgliederversammlung

In der Mitgliederversammlung am 3. und 4. April 2009 wurden – außer den obligatorischen Themen wie die Genehmigung des Jahresabschlusses und die Festlegung des Haushaltplans – mehrere inhaltliche Schwerpunkte diskutiert:

- Die Fragestellung, ob die Medikamentenvergabe an Schulen auch für andere Betroffene ein Problem darstellt. Dies wurde von verschiedenen Vertretern verneint, eher ließe sich bei Lehrern eine Bereitschaft erkennen, dies offen zu kommunizieren.
- Der Tag der Seltenen Erkrankungen und die Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises.
- „Compassionate Use“: Herr Reimann stellte die vorgeschlagenen Änderungen des Arzneimittelwerbegesetzes (AMG) zum Thema Compassionate Use und die Positionierung des Vorstandes dazu vor. Zusammengefasst hält der ACHSE-Vorstand die für eine Gesetzesänderung vorgebrachten Argumente für überzeugender, als die dagegen ausgesprochenen und beabsichtigt daher, keine entgegenstehende Stellungnahme abzugeben.
- Ein Nationalplan für Seltene Erkrankungen für Deutschland: hier bestand großes Interesse sich an der Diskussion um die Entwicklung eines Nationalplans zu beteiligen.
- Frau Kreiling moderierte den Workshop „ Zu welchen ethischen Fragestellungen die Seltenen ihre Stimme erheben sollten“.
- Das erste ACHSE –Mitglieder-Forum –AMF- wurde durch Herrn Nachtigäller, Herrn Richstein und Herrn Alsmeier vorgestellt und geleitet. Ziel des Forums ist es, gemeinsam festzustellen, welche Themen und Anliegen die Mitglieder am meisten bewegen. Mitgliedern wird hier die Möglichkeit geboten, ihre Anliegen zu formulieren, die der ACHSE-Vorstand, nach Beratung, sowohl in der praktischen als auch in der strategischen Weiterentwicklung berücksichtigen wird.

1.2 Aufnahme neuer Mitglieder

Folgende Vereine wurden 2009 als Mitglied aufgenommen :

1. SIRIUS e.V.
2. MPD-Netzwerk e.V.
3. Selbsthilfegruppe Sklerodema adulatorum Buschke e.V.
4. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
5. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
6. European Chromosome 11 Network e.V.

Nach Aufnahme der 6 Vereine hat die ACHSE jetzt 88 ordentliche und 3 außerordentliche Mitglieder.

1.3 Vorstandssitzungen

Der Vorstand hat sich in 8 Vorstandssitzungen und mehreren Telefonkonferenzen ausgetauscht. Vorstandsmitglieder waren bei zahlreichen Veranstaltungen, eigenen und denen Dritter, anwesend. Es wurden eine Mitgliederversammlung und mehrere Fachveranstaltungen vorbereitet und organisiert. Die Vorstandsmitglieder haben sich insbesondere aktiv und direkt für die Interessenvertretung eingeschaltet und viele Gespräche und Treffen mit möglichen Unterstützern und Befürwortern geführt. Zusätzlich wurden viele Beratungsgespräche mit einzelnen Mitgliedsorganisationen geführt.

1.4 Fortbildungen

1.4.1 Fundraising & Öffentlichkeitsarbeit

Vom 18. bis zum 20. September 2009 sind rund 25 Teilnehmer aus ACHSE-Mitgliedsorganisationen gemeinsam mit ACHSE Mitarbeiterin Saskia de Vries in Berlin den folgenden Fragen nachgegangen: Was ist Fundraising? Welche Wege muss ich gehen, um an Förderquellen für meine Vorhaben zu gelangen? Welche FR-Instrumente gibt es, wie und wann setze ich diese ein? Welche Voraussetzungen müssen für ein effizientes Fundraising erfüllt werden?

Die Grundregeln für eine erfolgreiche Öffentlichkeitsarbeit und ein sich lohnendes Fundraising wurden nicht nur theoretisch erarbeitet; in kleineren Workshops waren sowohl die Entwicklung eines Fundraising-Konzeptes, kreatives Texten und andere praktische Übungen Teil des Seminars. Am ersten Abend las der Caféhausbesitzer, Künstler und Schriftsteller Gerald Uhlig, der selbst von einer seltenen Erkrankung betroffen ist, aus seinem Buch „Und trotzdem lebe ich - Mein Leben mit einer rätselhaften Krankheit“. Thorsten Melzer vom MDR referierte über Behinderungen und Medien.

1.4.2 Selbstbestimmte Lebensgestaltung: Rechte für Betroffene einer Seltene Erkrankung

Beim Seminar „Selbstbestimmte Lebensgestaltung „Rechte für Betroffene einer Seltene Erkrankung“ vom 09.-11.10.2009 in Frankfurt am Main ging es um die Möglichkeiten, für eine bestimmte Erkrankung eine Spezialambulanz nach § 116b SGB V zu erhalten. Auch wurde die Fragen, wie Hilfsmittel und Unterstützungsmöglichkeiten, die unser Gesundheitssystem zu bieten hat, in der Praxis auch tatsächlich zu erhalten sind, vertieft. Dabei wurde auch auf den Schwerbehindertenausweis eingegangen. Denn diejenigen, die die gesetzlichen Regelungen gut kennen, haben eine deutlich bessere Chance auf eine gute Versorgung. Unkenntnis, Überbelastung und leider nicht selten auch Unwille der Kostenträger führen dazu, dass es nicht einfach

ist, die Hilfsmittel und Unterstützungsmöglichkeiten, die unser Gesundheitssystem zu bieten hat, in der Praxis auch tatsächlich zu erhalten. Trotz des großen inhaltlichen Inputs eines 3-tägigen Programms meldeten die 30 Teilnehmer weiteren Informationsbedarf für dieses Thema an. Allgemein besteht der Bedarf, sich besser wehren zu können. Die ACHSE wird hierzu weitere Fortbildungen anbieten, damit die Stimme der Seltenen stärker wird.

1.4.3 Betroffene beraten Betroffene

Vom 20. bis 22. November 2009 trafen sich 23 Ansprechpartner/innen aus 17 ACHSE- Mitgliedsorganisationen in Bonn zum zweiten ACHSE- Seminar zur Betroffenenberatung. Erfahrungsaustausch und Reflektion der eigenen Beratungstätigkeit, Vermittlung und Erprobung der Methode des „aktiven Zuhörens“ in der Telefonberatung sowie Rollenspiele und Übungen zum Schutz der eigenen Grenzen gehörten ebenso zum Themenspektrum wie Rechtsfragen in der ehrenamtlichen Beratungstätigkeit.

Während die Seminarinhalte annähernd denen der Vorjahresveranstaltung entsprachen, führten einige methodische Veränderungen zu einem intensiveren Seminarablauf: Mit dem Einsatz eines einzigen Referenten für die Themen der beiden ersten Tage gelang es, die selbstreflektiven Aspekte des eigenen Beraterverhaltens mit der Aneignung und Erprobung neuer Gesprächstechniken zu verbinden und durch gezielte und intensive Kleingruppenarbeit in wechselnden Teilnehmerkonstellationen den Erfahrungsaustausch untereinander zu optimieren. Auch die Fokussierung auf die Methode des aktiven Zuhörens erwies sich als sehr praxisbezogen und für die in der Selbsthilfe der Seltenen überwiegende telefonische Beratung als besonders geeignet. Wie schon im Vorjahr bewährte sich auch 2009 der diagnoseübergreifende Teilnehmerkreis als inspirierend und förderlich für den Austausch und die Vernetzung der Seltenen. Das mit über vierzig Anmeldungen starke Interesse an diesem Seminarangebot zeigt, wie groß das Bedürfnis der ehrenamtlichen Berater/innen ist, die eigenen Erfahrungen mit anderen austauschen und das eigene Repertoire um ggf. noch nicht bekannte Methoden erweitern zu können.

Den fast ausschließlich sehr positiven Rückmeldungen der Teilnehmer/innen war zu entnehmen, dass sie im Seminar – obwohl als intensiv und anstrengend erlebt – wieder neue Kraft tanken konnten, um sich weiterhin als Betroffene für Betroffene in der Selbsthilfe der Seltenen zu engagieren.

1.5 Austausch zwischen den Mitgliedsverbänden und mit Vorstand und Geschäftsstelle

Der Kontakt und Informationsaustausch zwischen den Mitgliedsverbänden sowie zwischen ihnen, Vorstand und Geschäftsstelle ist von zentraler Bedeutung für die Arbeit der ACHSE. Dieser Austausch bildet die Basis unseres Wissens und ist der Kernknoten in unserem weiteren Netz.

Der Austausch findet in Veranstaltungen sowie auf verschiedenen Kommunikationswegen statt. In 2009 gab es dazu viele Gelegenheiten: bei der Mitgliederversammlung im April in Halberstadt, der Fachtagung zur bedarfsgerechten gesundheitlichen Versorgung für Menschen mit Seltene Erkrankungen in Berlin im Juni, dem Seminar für Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit im September in Berlin, der Fachtagung „Informationen verbessern und den Weg der Diagnose verkürzen“ im Oktober in Bonn und den Seminaren „Betroffene beraten Betroffene“, „Selbstbestimmte Lebensgestaltung“, sowie „Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit. Auch bei der Preisverleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises waren viele Mitgliedsorganisationen und viele Repräsentanten verschiedener Akteure aus dem Gesundheitswesen vertreten.

Die Nutzung des Email-Verteilers Mitgliederaustausch@achse-online.de nahm wieder zu. Mitgliedsorganisationen nutzen die Möglichkeit, sich direkt an andere Mitgliedsorganisationen zu wenden, um von deren Erfahrungen mit Versicherungen, Erstattungen durch Krankenkassen, Organisation von Treffen etc. zu profitieren.

Durch den engagierten Einsatz von Frau Andrea Dittler und Frau Claudia Groth wurde ein virtueller „ACHSE Stammtisch“ eingerichtet. Unter www.achse-stammtisch.de können sich registrierte Nutzer über ihre verschiedenen Anliegen und Erfahrungen austauschen. Die Plattform wird die ACHSE für ihre weitere Arbeit inspirieren.

In Berlin-Brandenburg wurde außerdem das erste regionale Zusammentreffen von ACHSE- Mitgliedsverbänden als regionaler „Stammtisch“ organisiert. Regelmäßig treffen sich Vereine aus dem Gebiet Berlin-Brandenburg zu einem direkten Erfahrungsaustausch in gemütlicher Umgebung. Ansprechpartnerin ist Frau Claudia Groth (groth@tsdev.org).

Selbstverständlich gab es außerdem eine Vielzahl von verschiedenen Anfragen und Hilfestellungen sowohl an Vorstandsmitglieder und an die Mitarbeiter der Geschäftsstelle, als auch umgekehrt von der Geschäftsstelle an die Mitgliedsorganisationen.

1.6 Internationale Vernetzung

Die ACHSE war bei mehreren Veranstaltungen von verschiedenen internationalen Organisationen vertreten, die für vergleichbare Adressatenkreise interessante und wichtige internationale Tagungen über Seltene Erkrankungen organisieren.

1.6.1 EURORDIS

Eurordis ist der europäische Dachverband von Organisationen Betroffener einer Seltene Erkrankung. Es können europäische Patientenorganisationen und nationale Allianzen von Patientenorganisationen Mitglied werden. Die ACHSE bringt sich aktiv in der Arbeit von Eurordis ein. Hierbei handelt es sich um Beiträge bzw. Kommentare zu den von Eurordis verfassten Positionspapieren, Stellungnahmen etc., um die inhaltliche Unterstützung bei der Organisation des Tages der Seltene Erkrankungen, sowie um die Teilnahme an den Kongressen und Tagungen von Euror-

dis. Im „Council of National Alliances“ (CNA) ist die ACHSE durch den Vorsitzenden, Herrn Nachtigäller, und die Geschäftsführerin, Frau Mann, vertreten. Die Geschäftsführerin ist außerdem als „WP 8 Advisor“ aktiv in der Organisation und Gestaltung der Nationalen Konferenzen von EUROPLAN eingebunden.

1.6.2 EUROPLAN

In der EU Mitteilung¹ und in der EU Empfehlung² wird eine umfassende Gemeinschaftsstrategie zur Unterstützung der Mitgliedstaaten bei der Diagnose, Behandlung und Versorgung der mehr als 30 Mio. EU-Bürger, die an seltenen Krankheiten leiden, dargelegt.

Das „*European Project for Rare Diseases National Plans Development, EUROPLAN*“ (Das Europäische Projekt zur Schaffung Nationaler Pläne für Seltene Krankheiten) wird helfen, eine der wichtigsten Forderungen aus der EU-Empfehlung umzusetzen, nämlich, dass alle Mitgliedsstaaten der EU einen nationalen Plan für Seltene Erkrankungen aufsetzen und dabei die Vernetzungsmöglichkeiten mit den anderen Mitgliedsstaaten berücksichtigen.

EURORDIS übernimmt als Working Package 8 die Organisation von 15 Nationalen Konferenzen, in denen alle Akteure zusammenkommen, um sich über die beste Gestaltung eines Nationalplans auszutauschen. In diesen Konferenzen werden die EU-Mitteilung, die EU-Empfehlung und die innerhalb Europlan erarbeiteten „Best Practices“, die zusammengestellten Erfolgsindikatoren und ähnliches vorgestellt werden. Das Ziel dieser Konferenzen, die 2010 stattfinden werden, ist es, die Realisierung der Nationalpläne voranzutreiben.

Frau Mann hat im September dazu zusätzlich an den Beratungen des WP 7 Recommendation teilgenommen. Diese Arbeitsgruppe von EUROPLAN erstellt Empfehlungen, wie ein Nationalplan am besten aufgesetzt werden kann. Diese Empfehlung des WP 7 könnte von größter Bedeutung für den Inhalt der Nationalen Konferenzen werden. Eine solche Empfehlung für alle Mitgliedsstaaten zu schreiben, dazu noch an Beamte und anderer Personen mit beträchtlichen Erfahrungen bei der Formulierung solcher Instrumente, ist ein heikles Unterfangen. In dieser Sitzung wurde seitens der ACHSE vor allen Dingen auf die Bedeutung der EU-Vernetzung hingewiesen. Die Empfehlungen von WP7 schienen zu sehr auf Insellösungen hinaus zu laufen, wobei jeder Mitgliedsstaat in seinem Nationalplan wieder eine eigene Website für Seltene Erkrankungen einrichten würde. Die Möglichkeiten der europäischen Vernetzung zu nutzen, wird eine der größte Herausforderungen, gleichzeitig aber eine der lohnendsten, sein.

Frau Mann hat in diesem Zusammenhang auch die Veranstaltung der Belgischen Allianz „RaDiOrg.be“ zum Tag der Seltene Erkrankungen im belgischen Parlament besucht. Anschließend wurde die Situation in Belgien und die Möglichkeiten einer belgischen Nationalen Konferenz besprochen. Die belgische Schwesterorganisation hat für sich aufgrund der schon geplanten Veranstaltungen für ein anderes Format

¹ http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_de.pdf

² http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_de.pdf

entschieden und nimmt nicht teil an EUROPLAN. Frau Mann ist als WP Advisor demnach neben der deutschen Konferenz doch nur für die niederländische Konferenz zuständig.

1.6.3 ICORD

ICORD – International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs – ist eine weltweite Organisation von Selbsthilfeorganisation, Vertretern der Industrie, Gesundheitsbehörden, Ärzten und vielen anderen, die sich in vielfältiger Weise für die Anliegen der Seltenen stark machen. In Februar 2009 fand die Konferenz in Rom statt (siehe http://www.icord.se/rome_2009.php). Es standen u.a. folgende Themen auf der Tagesordnung: Vorhaben der EU zum Thema Seltene Erkrankungen (Nick Fahy von der DG SANCO), Seltene Erkrankungen als politische Priorität (Yann Le Cam, Geschäftsführer EURORDIS), WHO Classification ICD-11 (Segolène Aymé, Orphanet), EUROPLAN (Podiumsdiskussion mit mehreren Impulsreferaten u.a. eins von Mirjam Mann, Geschäftsführerin von ACHSE zu den Entwicklungen in Deutschland), viele verschiedene Themen in Zusammenhang mit Forschung (Patientenregister, genetische Untersuchungen, Forschungsprogramme) sowie Fragen der Krankheitsbewältigung und die Bedürfnisse nach Information. Leider fand die Vorbereitung der Konferenz für die Organisatoren unter so großem Zeitdruck statt, dass das inhaltliche Format der Konferenz ein wenig darunter gelitten hat. Die Veranstalter hatten sich zu viel vorgenommen und das Programm war viel zu voll. Sowohl Teilnehmer als auch Referenten waren aber wichtige Vertreter verschiedener Akteure, die Konferenz bot deshalb viele gute Vernetzungs- und Austauschmöglichkeiten sowie Gelegenheit zu guten und erhellenden Gesprächen.

1.7 Interne AG Diagnose (Arbeitstitel war zunächst AG Ohne Diagnose)

Anfang 2009 ist aus der Schnittstelle Betroffenenberatung (EW), Informationen verbessern (LB) und ACHSE-Lotsin (CM) eine AG Diagnose entstanden, um sich gegenseitig auszutauschen, gemeinsam Fragestellungen anzugehen und Synergien herzustellen. Die AG trifft sich einmal pro Woche (so weit möglich).

Beispielhafte konkrete Termine/Arbeitszusammenhänge der AG in 2009:

- Durch die AG (EW) initiiertes Termin mit Frau **Dr. Kress, Leiterin der Wiegmann Klinik (Psychosomatik)** zu der Fragestellung der Abgrenzung Psychosomatik bzw. Verdacht auf organische/somatische Erkrankung
- **Projekt EIVE** (Entwicklung innovativer Versorgungskonzepte am Beispiel Seltener Erkrankungen – siehe Nr. 6.6.): Sichtung der Unterlagen, Bewertung hinsichtlich einer Teilnahme durch die ACHSE, Teilnahme an Terminen (davon ein Workshop), Definition von Kriterien für eine Auswahl an SE, die in die Forschung eingebunden werden, Vorbereitung einer Vorschlagsliste an SE; .
- Beteiligung an Konzeption und Planung für die „Wissenskarawane für die Seltenen“ – Informationsprojekt für Ärzte, Betroffene und die Öffentlichkeit zur Diagnostik von Seltenern Erkrankungen (Siehe Nr. 2.4.2.)

- **Selbsthilfe:** Ausarbeitung von Fragen und Thesen zum Selbstverständnis der Selbsthilfe für den Vorstand und anschließend zur Vorbereitung der Fachtagung am 17. April 2010.

Die AG Diagnose bringt Fachwissen zusammen. Durch den steten Austausch werden neue Entwicklungen zum Thema Seltene Erkrankungen frühzeitig identifiziert sowie – wenn möglich - Hilfestellungen und Lösungen für die Probleme der Betroffenen erarbeitet.

2 ÖFFENTLICHKEITSARBEIT UND INTERESSENVERTRETUNG

2.1 Neuer Webauftritt

Die erste Webseite www.achse-online.de wurde mit der Gründung der ACHSE ins Leben gerufen. Sie hat gute Dienste geleistet, wurde aber mit dem Zuwachs an Informationen unübersichtlich und immer aufwändiger in der Pflege und Aktualisierung. Im Frühjahr 2009 wurden die Anforderungen an eine neue Webseite zusammen getragen. Im wesentlichen ging es um eine übersichtlichere und klare Struktur, eine schnelle Zugangsmöglichkeit nach unterschiedlichen Interessen, ein einfaches Redaktionssystem oder auch Content-Management-System genannt (CMS) zur eigenständigen Pflege der Seite, die Möglichkeit, Dokumente und Bilder herauf- und herunter zu laden, sowie um einen geschlossenen Bereich für Mitglieder. Es wurden Kosten-Voranschläge eingeholt und mehrere Gesprächstermine mit technischen Dienstleistern bzw. Internet-Agenturen geführt. Die Internet-Agentur interactive tools überzeugte mit ihrem Konzept sowie ihrer Erfahrung und kam der ACHSE mit ihrem Angebot entgegen. Ziel des Relaunchs war neben der Neu-Organisation der Inhalte auch die Weiterentwicklung des Portals hin zu einer umfassenden Anlaufstelle für Informations- und Ratsuchende im Internet. Hierzu gehört neben der Bereitstellung von Adressen auch die Aufforderung zur aktiven Kontaktaufnahme mit der ACHSE (Mail, Telefon) bzw. Weiterleitung zu achse.info oder zu anderen Organisationen und Informationsstellen. Die Vernetzung der unterschiedlichen Zielgruppen – in erster Linie Betroffene, deren Angehörige sowie Ärzte und Therapeuten – ist ein Hauptanliegen der ACHSE – somit auch der Webseite.

Das neue Interaktionsdesign von interactive tools ermöglicht die Ansprache dieser Zielgruppen und gewährleistet einen einfachen und effizienten Informationsaustausch. Der Auftritt wurde mit dem Content Management System webEdition umgesetzt. Design und visuelle Gestaltung der neuen Website orientieren sich an bestehenden Kommunikationsmaterialien wie Print-Veröffentlichungen der ACHSE. Damit wird ein einheitlicher öffentlichkeitswirksamer Auftritt nach außen sichergestellt. Die Öffentlichkeitsarbeit erhält eine gute Flankierung durch das Onlinemedium und die Vernetzung untereinander wird gestärkt, im Frühjahr 2010 auch zusätzlich durch die Umsetzung des geschlossenen Mitgliederbereichs.

2.2 Veranstaltungen

2.2.1 Bedarfsgerechte Versorgung für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Fachtagung in Berlin am 18.6.2009

Am 18. Juni 2009 lud die ACHSE zusammen mit dem Mukoviszidose e.V. Experten aus dem Gesundheitsbereich, der Politik und der Selbsthilfe zu einer Fachtagung nach Berlin. Die Experten kamen zu folgendem Schluss: Menschen mit Seltene Erkrankungen sind chronisch unterversorgt. In den meisten Fällen dauert es viel zu lange, bis eine Diagnose gefunden wird. Die anschließende Versorgung der Patienten ist unzureichend.

Die Ergebnisse dieser Fachtagung dienen zur Vorbereitung der Nationalkonferenz in 2010, bei der ein Nationalplan für Seltene Erkrankungen erarbeitet wird.

2.2.2 Informationen verbessern – den Weg zur Diagnose verkürzen, ACHSE Fachtagung in Bonn am 30./31.10.2009

Medizinische Informationen findet man heute in verschiedenen Medien im Überfluss. Nicht so bei Seltene Erkrankungen! Hilfe kommt hier von der Selbsthilfe, die ihren Erfahrungsschatz anderen zur Verfügung stellt und kontinuierlich weiterentwickelt. Auf der ACHSE- Fachtagung „Informationen verbessern – den Weg zur Diagnose verkürzen“ haben sich knapp hundert Teilnehmer/innen mit der Frage auseinandergesetzt, was gute Informationen sind, was sie für die Diagnosefindung bedeuten und wie sie für Seltene Erkrankungen verbessert werden können. Die Teilnehmer/innen brachten unterschiedliche Perspektiven aus Selbsthilfe, Ärzteschaft, Forschungseinrichtungen/Wissenschaft, Politik/Öffentlicher Hand, Krankenkassen, Stiftungen ein.

In verschiedenen Vorträgen wurde über die Schwierigkeiten bei der Erstellung von Standards und Klassifikationen referiert. Am ersten Tag der Veranstaltung reichten die Themen von Patientenregistern, Suchstrategien, Qualitätssiegeln und Zertifikaten über Hinweise, Tipps zur Erstellung von Patienteninformationen bis hin zur Erstellung von und Mitwirkungsmöglichkeit an der „Internationalen statistischen Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme“ (ICD.11)

Am zweiten Tag ging es um Methodik und Herausforderungen bei der Diagnosestellung von Seltene Erkrankungen, bedingt durch deren Komplexität und um weitere Faktoren, die die spezifischen Probleme der Diagnosestellung bei Seltene Erkrankungen beeinflussen. Ein weiterer Punkt waren die Möglichkeiten und Grenzen der Diagnosefindung mittels medizinischer Datenbanken.

Neben den einzelnen Fachreferaten waren das Eckpunktepapier zur Verkürzung des Diagnosewegs, sowie ein weiteres zur Verbesserung von Informationen Diskussionsgrundlage und Leitfaden der gesamten Fachtagung. Zusammen mit dem Eckpunktepapier „Patientenzentrierte Versorgung Seltene Erkrankungen“, das auf der

Fachtagung Versorgung im Juni 2009 diskutiert wurde, spiegeln diese Papiere – die im April 2010 durch die ACHSE-Mitgliederversammlung nochmals diskutiert und verabschiedet werden - wider, was aus Sicht der ACHSE in dem angestrebten Nationalplan 2010 für Seltene Erkrankungen geregelt und berücksichtigt werden sollte.

2.3 Themen und Aktionen der Interessenvertretung

2.3.1 § 116b SGB V – Beanstandung der GBA Entscheidung zu Seltene Netzhautdegenerationen

Die ACHSE hat in einem Brief an das Bundesgesundheitsministerium und durch eine öffentliche Stellungnahme die Verweigerung des Gemeinsame Bundesausschusses (GBA), die Seltene Netzhautdegenerationen in dem Katalog von § 116 SGB V aufzunehmen, beanstandet. Aufgrund mehrerer, nach Auffassung der ACHSE rechtswidriger Argumente, wurde Menschen mit Seltene Netzhautdegenerationen eine ambulante Versorgung am Krankenhaus gemäß § 116b SGB V verwehrt. Das Skurrilste: für Seltene Netzhautdegenerationen gebe es keine wirksame Therapie!

Weitere Argumente des GBA waren unter anderem, dass eine Ambulante Versorgung am Krankenhaus nur dann zu ermöglichen sei, wenn mehrere Disziplinen eingebunden werden müssen; die regelmäßig größere Expertise spezialisierter Klinikärzte, die durch höhere Fallzahlen erreicht wird, schien für den GBA nicht zu zählen. Auch müssten seines Erachtens die Betroffenen stationäre Aufenthalte durchlaufen: Diese Anforderung gilt jedoch nur für die in § 116 b SGB V aufgeführte Fallgruppe „besondere Verläufe“. Bei diesen Erkrankungen soll das Hin und Her zwischen stationärer und ambulanter Versorgung mit geringeren Reibungsverlusten erfolgen. Dies ist laut Gesetz jedoch keine Vorbedingung für die Berücksichtigung Seltener Erkrankungen.

Diese und weitere Argumente, die der Intention des Gesetzes zuwiderlaufen, haben den Vorstand dazu bewogen deutlich Stellung zu nehmen. Das BMG hat zuerst den GBA zur Beantwortung seiner Fragen aufgefordert. Es besteht die Hoffnung, dass das Gesundheitsministerium die Entscheidung des Ausschusses beanstanden wird.

Für weitere Informationen siehe: http://www.achse-online.de/cms/was_tut_achse/interessen_vertreten/kritik_bga.php

2.3.2 Bemühungen um einen Nationalplan für Seltene Erkrankungen

Durch eine Pressemitteilung wurde die vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) am 20. August 2009 veröffentlichten und in seinem Auftrag durchgeführten Studie "Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland" offiziell begrüßt. Durch die Studie wurde erstmals die Situation der Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland analysiert. Damit ist die Bundesrepublik auf einem guten Weg, die Empfehlung des europäischen Rates vom April 2009 zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Europa, umzusetzen. Die Studie weist wichtige

Handlungsempfehlungen auf. In dieser Pressemitteilung wurde öffentlich die Forderung wiederholt, dass nach Auffassung der ACHSE ein nationales Forum geschaffen werden sollte, in dem alle Akteure des Gesundheitswesens von Bund und Ländern sowie die Patientenorganisationen gemeinsam an der Aufstellung und Umsetzung eines Nationalplans für seltene Erkrankungen arbeiten. Selbstverständlich wurde gleichzeitig auch hinter den Kulissen für die Realisierung dieses Vorhabens gearbeitet.

2.3.3 Pressemitteilung zur Koalitionsvereinbarung

Zur neuen Koalition hat die ACHSE sich öffentlich geäußert. Tenor der Pressemitteilung war, dass die neue Bundesregierung die Möglichkeit hat, viele Verbesserungen für Menschen mit Seltenen zu erreichen, gerade auch wenn sie - wie in der Koalitionsvereinbarung festgelegt - § 116 b SGB V kritisch prüft.

§ 116 b SGB V war eigens geschaffen worden, um die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Die tatsächliche Umsetzung erfüllt noch nicht die Ziele des Gesetzes. Aufgrund der Seltenheit und Komplexität der Erkrankungen ist oft nur in den Kliniken besondere Expertise zu Seltenen Erkrankungen vorhanden. Patienten sollte die Möglichkeit geboten werden, im Bedarfsfall diese Spezialisten in Anspruch zu nehmen, auch wenn eine stationäre Behandlung sonst nicht nötig ist. Hierdurch kann der Weg zur Diagnose verkürzt und können Fehlberatungen vermieden werden. Ziel des Gesetzes ist es, dass Betroffene kein Opfer der Seltenheit ihrer Erkrankung werden. Menschen mit Seltenen Erkrankungen sollten nicht zwischen den Sektoren des Gesundheitssystems zerrieben werden.

Auf Länderebene wird die Umsetzung durch Widerstand der niedergelassenen Ärzte und bürokratische Hürden gehemmt. Im Interesse einer bedarfsgerechten Versorgung sollte hier an einer zügigen Umsetzung gearbeitet werden.

Ein Teil der Probleme wird dadurch verursacht, dass im Gesetz die „Seltenen Erkrankungen“ und die „Erkrankungen mit besonderen Verläufen“ im gleichen Absatz geregelt sind. Dies führt zu Interpretationsproblemen, weil einerseits die Versorgungsbedürfnisse und andererseits das Interesse seitens der Ärzte, die Versorgung zu übernehmen, bei den beiden Fallgruppen sehr unterschiedlich sind. Eine Differenzierung der gesetzlichen Regelung könnte hier für Klarheit sorgen.

Die ACHSE hat die Bundesregierung dazu aufgerufen, hier aktiv zu werden und dieses gute Gesetz auch wirksam umsetzen zu lassen.

2.4 Öffentlichkeitsarbeit: den Seltenen eine Stimme geben

In Deutschland leben rund 4 Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung. Die besonderen Nöte, Anliegen und Forderungen dieser vielen Menschen öffentlich zu machen, den Menschen und ihren Erkrankungen ein Gesicht und eine Stimme in der Gesellschaft zu geben, ist Aufgabe der Presse -und Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE. Es wird angestrebt, in überregionalen und regionalen Medien präsent zu

sein, Patienten und Experten zu vermitteln, Interviews zu geben zu unterschiedlichen Fragen im Kontext der Seltene Erkrankungen und dabei stets die Gesamtheit der Patientenorganisationen im Blick zu behalten.

Die strategische Presse- und Öffentlichkeitsarbeit zielt in verschiedene Richtungen: Durch Pressemitteilungen, Hintergrundtexte und eigene Ansprachen informieren wir die Fachöffentlichkeit - wie Ärzte, Wissenschaftler und anderes medizinisches Personal - ebenso wie eine interessierte breite Öffentlichkeit. Das Medienecho im Jahre 2009 war gewaltig : Mit sehr vielen Artikeln in überregionalen Medien, Hunderten von Online-Artikeln und vielen Sendungen, die sich mit bestimmten Erkrankungen auseinandergesetzt haben, konnten viele Menschen für die Belange betroffener Menschen sensibilisiert werden und die „Waisenkinder der Medizin“ aus ihrem medialen Schattendasein geholt werden. So portraitierte der *STERN* in seiner letzten Februarausgabe 2009 mehrere Betroffene und beschrieb die Anliegen, Sorgen und Nöte. Auch der RBB zeigte sich sendefreundlich und hat mehrere Menschen in ihrem Lebensalltag begleitet und Interviews, beispielsweise mit der ACHSE Lotsin, Dr.Christine Mundlos, gesendet. Der WDR widmete sich in einer 45 minütigen Wissenschaftssendung, Quarks & Co., dem Thema Seltene Erkrankungen, die im Januar 2010 ausgestrahlt wurde. Während der intensiven Recherche war die ACHSE dem WDR-Redaktionsteam ein ständiger Ansprechpartner.

Öffentlichkeitsarbeit findet auch durch die ACHSE-Website statt. Gerade angesichts der enormen Zunahme von ACHSE-Ereignissen im Jahr 2009 gilt es, die Website aktuell zu halten und somit sowohl die Mitglieder als auch interessierte Menschen auf dem Laufenden zu halten. Mit der Neugestaltung der ACHSE- Website und einem großen Informationspool für unterschiedliche Interessengruppen wird dem Bedürfnis vieler Menschen entsprochen, sich noch umfassender über die Aktivitäten der ACHSE in gut strukturierter und schöner Form informieren zu können.

Öffentlichkeitsarbeit findet bei der ACHSE kontinuierlich statt, indem die Seltene zum Gespräch gemacht und somit Aufmerksamkeit auf die besonderen Anliegen dieser großen Gruppe von Menschen gelenkt wird.

2.4.1 Sprechstunde Öffentlichkeitsarbeit für Mitgliedsorganisationen

Auch die Mitglieder der ACHSE werden unterstützend beratend: Seit Juni 2009 gibt es die „Sprechstunde Öffentlichkeitsarbeit“ in der jeden Donnerstag von 16.00-17.00 Uhr die ACHSE-Mitgliedsverbände Fragen rund um die Öffentlichkeitsarbeit an Dieter Viess stellen können, einen erfahrenen PR-Mann.

2.4.2 28. Februar 2009: Tag der Seltene Erkrankungen

In den Ländern der Europäischen Union gibt es rund 30 Millionen erkrankte Menschen. Um gezielt auf die „Waisenkinder der Medizin“ aufmerksam zu machen, hat der europäische Dachverband EURORDIS den letzten Tag im Februar, also den 28.

und alle vier Jahre den 29. Februar, zum offiziellen Tag für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ausgerufen: den Rare Disease Day.

Der 2. Rare Disease Day am 28. Februar 2009 stand unter dem Motto „Patient Care: a Public Affair!“. In den Städten Berlin, Hamburg, Stuttgart, Köln, Würzburg, Bielefeld, Bremen, Hannover und Wiesbaden engagierten sich viele Menschen aus unterschiedlichen Patientenorganisationen unter dem Dach der ACHSE, um auf die Probleme und Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen allgemein und im Speziellen auf die Bedeutung einer interdisziplinären und sektorenübergreifenden Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Zusätzlich ließen die Organisatoren in den einzelnen Veranstaltungen um Punkt 11.30 rote Luftballons mit Postkarten bestückt steigen – ein sichtbares und medienwirksames Bild. An Ständen an stark frequentierten Orten wurde über Seltene Erkrankungen informiert, das Gespräch gesucht, aufgeklärt. In anderen Städten wurde die Nähe zum Fachpublikum gesucht. In vielen Städten begleiteten Ärzte und andere Fachleute das Programm mit Vorträgen. Neben erfolgreicher Öffentlichkeitsarbeit haben diese Veranstaltungen viel Identifikation und Zusammengehörigkeit nach innen geschaffen. Die vielen engagierten ACHSE-Mitgliedsorganisationen haben die Chance erkannt und ergriffen, dass ihre Anliegen im Zusammenschluss mit anderen Seltenen besser gehört und wahrgenommen werden.

2.4.3 „Wissenskarawane für die Seltenen“ – Informationsprojekt für Ärzte, Betroffene und die Öffentlichkeit zur Diagnostik von Seltenen Erkrankungen

Bei den meisten Betroffenen einer Seltenen Erkrankung dauert der Weg bis zu einer gesicherten Diagnose viele Jahre. Das liegt daran, dass Ärzte in ihrer Praxis mit seltenen Krankheiten nur ausnahmsweise oder überhaupt nicht in Berührung kommen. Es besteht ein großer Mangel an Informationen über Seltene Erkrankungen. Die fehlenden Informationen erschweren die Diagnosestellung, Leidenswege werden verlängert und mögliche Behandlungen verzögert. Um diesem Informationsmangel entgegenzuwirken, wird ab März 2010 die „Wissenskarawane für die Seltenen“ losziehen, ein Projekt, das vom Verband der Ersatzkassen finanziert wird. Die Erarbeitung dieses Projekt fand vorwiegend 2009 statt.

Kern des Informationsprojekts ist ein Faltblatt, das über die Komplexität der rund 7000 Seltenen Erkrankungen und über den langen Weg zur Diagnose informiert. Außerdem werden die ACHSE und ihre Angebote ACHSE-Lotse an der Charité, die Betroffenenberatung und die Infodatenbank achse.info beschrieben. Ziel des Flyers, der an Ärzte verschickt wird, ist es, sie für das Thema Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren. Es soll erreicht werden, dass die Mediziner bei der Diagnosestellung das Vorhandensein einer Seltenen Erkrankung in Betracht ziehen und dann auch wissen, wo sie sich informieren und an wen sie sich wenden können.

Die Wissenskarawane soll auch die breite Öffentlichkeit auf das gesellschaftsrelevante Thema der Seltenen Erkrankungen aufmerksam machen. Dafür wurde ein

kurzer Social-Spot (1:14 min) produziert, der während der Projektdauer 2010 im Vorprogramm verschiedener Kinos deutschlandweit zu sehen sein wird. Mit diesem will die ACHSE auf sensible Art die Aufmerksamkeit auf Menschen mit Seltenen Erkrankungen richten.

Auf einer Auftaktveranstaltung 2010 sollen diese Ergebnisse präsentiert werden und damit die „Wissenskarawane für die Seltenen“ auf den Weg gebracht werden..

3 BETROFFENEN- UND ANGEHÖRIGENBERATUNG

3.1 Grundaussagen und allgemeine Entwicklungslinien

Einige bereits im Vorjahr beschriebene Entwicklungen in der Information und Beratung von Betroffenen und ihren Angehörigen gelten auch für das Jahr 2009: Immer mehr Menschen werden infolge der häufigeren Berichterstattung in den Medien auf das Thema „Seltene Erkrankungen“ aufmerksam und finden so den Weg zur ACHSE. Als erster Höhepunkt im Jahresverlauf erwiesen sich dabei erneut der Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar und die Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises am 02. März 2009, deren Medienpräsenz zu verstärkten Nachfragen führten. Eine größere Resonanz erzielten auch die Artikel zweier Nachrichtenagenturen, die zeitversetzt in verschiedenen Regionalzeitungen erschienen und regelmäßig zu verstärkten Anfragen aus dem Einzugsgebiet der jeweiligen Zeitung führten. Ebenfalls werden zunehmend Ratsuchende von anderen Organisationen des Gesundheitswesens (z.B. UPD – Unabhängige Patientenberatung Deutschlands) an ACHSE verwiesen.

Die meisten Anfragen erfolgten weiterhin per Telefon und Email, wobei selbst von einer Seltenen Erkrankung Betroffene und Angehörige – meistens Eltern oder Partner von Betroffenen – die größte Gruppe unter den Ratsuchenden bilden.

Auch die Themen und Inhalte der Anfragen in der Beratung zeigten im Berichtszeitraum keine auffälligen Unterschiede zum Vorjahr. Häufig nachgefragt waren auch 2009

- krankheitsspezifische Informationen
- diagnosebezogene Arzt- oder Klinikempfehlungen
- eine Kontaktvermittlung zu anderen Betroffenen
- sozial- und leistungsrechtliche Fragen und Probleme bei Kostenübernahmen durch Krankenkassen oder andere Sozialversicherungsträger
- Auskunft über den Stand der Forschung zu einer Seltenen Erkrankung
- Möglichkeiten finanzieller Unterstützung.

3.2 Ausgewählte Beispiele aus der Beratungspraxis

3.2.1 Subsidiarität und Hilfe zur Selbsthilfe

Zu den Grundsätzen der ACHSE – Betroffenenberatung gehört es, subsidiär und nach dem Prinzip der Hilfe zur Selbsthilfe zu arbeiten. Das bedeutet beispielsweise bei diagnosebezogenen Anfragen mit der Bitte um Informationen über Behandlungsmöglichkeiten oder eine Arzt- oder Klinikempfehlung, dass die ACHSE- Beraterin vorrangig nach einer diagnosespezifischen Selbsthilfeorganisation sucht – innerhalb wie außerhalb des ACHSE- Netzwerks – und dem Ratsuchenden empfiehlt, sich mit seinem Anliegen an diese Organisation zu wenden. Der Gedanke an die Selbsthilfe ist für manche Ratsuchende neu, so dass ihnen zunächst einmal erläutert werden muss, welche Leistungen, Angebote und Chancen ihnen eine Selbsthilfeorganisation bieten kann. Wie die positive Rückmeldung einer Betroffenen zum Jahreswechsel belegt, kann das Wissen um bisher nicht bekannte Möglichkeiten durchaus neue Perspektiven eröffnen und – wie im Beispiel dieser Frau – dazu führen, sich selbst aktiv in „ihrer“ Betroffenenorganisation zu engagieren.

3.2.2 Finanzielle Hilfen

Bei Anfragen mit der Bitte um finanzielle Unterstützung ist eine unmittelbare Hilfe nicht möglich, da die Satzung der ACHSE dies ausschließt. Je nach Art des Bedarfs empfiehlt die Beraterin in diesen Fällen die Kontaktaufnahme zu einer oder ggf. mehreren Organisationen, bei denen eine Chance auf Förderung bestehen könnte und gibt Anregungen zum Vorgehen. Auf diese Weise konnte die ACHSE z.B. im März 2009 einer alleinerziehenden Mutter von drei Kindern behilflich sein, ihrer 14jährigen von einer Seltenen Erkrankung betroffenen Tochter das ersehnte High-School-Jahr in den USA zu ermöglichen, dessen Finanzierung Herzenswünsche e.V. übernahm. Im Oktober erreichte uns die Mitteilung einer Familie aus Thüringen, dass es mit finanzieller Unterstützung von sieben (!) gemeinnützigen Organisationen nun gelungen sei, das dringend benötigte behindertengerechte Auto für ihre an einer seltenen Erkrankung leidende Tochter anzuschaffen.

3.2.3 Seltene Erkrankungen ohne Selbsthilfeorganisation

Als oftmals aufwändig und umfangreich erweist sich die Bearbeitung von Anfragen zu seltenen Erkrankungen, zu denen keine Selbsthilfeorganisation (im deutschsprachigen Raum) ausfindig gemacht werden kann. Je nach Fragestellung können hier internetgestützte Literaturrecherchen erforderlich werden, um über Veröffentlichungen einen Mediziner, der über Kenntnisse und Erfahrungen im Umgang mit der seltenen Erkrankung verfügt, oder eine Adresse zu finden, über die eventuell eine Kontaktvermittlung zu vergleichbar Betroffenen ermöglicht werden kann. Oder es gelingt, Forschungsaktivitäten zu einer seltenen Erkrankung ausfindig zu machen, wie z.B. für eine Familie, bei deren Tochter ein seltener Tumor im Nebennierenmark diagnostiziert wurde. Mithilfe der über diese Kontaktvermittlung gewonnenen Informationen konnte der behandelnde Arzt davon überzeugt werden, eine bisher verweigerte diagnostische Maßnahme doch anzuwenden, wodurch sich neue therapeutische Möglichkeiten für die Patientin eröffneten.

3.3 Betroffene ohne Diagnose

Ratsuchende ohne Diagnose stellen – wie schon im Vorjahr – auch im Berichtszeitraum einen Personenkreis mit besonderem Hilfebedarf dar. Sie wenden sich an die ACHSE, weil in der Medienberichterstattung über Betroffene einer Seltenen Erkrankung regelmäßig auch die häufig lange Dauer bis zur tatsächlichen Diagnosestellung thematisiert und das Problem zwischenzeitlicher Fehlbefunde erwähnt wird. Es ist naheliegend, dass diese Aspekte bei Betroffenen, die keine oder aber eine solche Diagnose haben, die sie anzweifeln oder nicht akzeptieren (können), die Vorstellung entstehen lassen, möglicherweise selbst an einer seltenen, aber noch nicht erkannten Erkrankung zu leiden. Die Kontaktaufnahme zur ACHSE erfolgt dabei häufig in der Hoffnung, nun einen Untersuchungstermin bei besonders spezialisierten Experten für seltene Erkrankungen vereinbaren zu können. Ein solches Beratungsgespräch umfasst daher zunächst einmal grundsätzliche Information und Aufklärung über die ACHSE und die Erläuterung, welche Unterstützungsmöglichkeiten bestehen.

Hierzu zählt auch grundsätzlich der Hinweis auf die ACHSE Lotsin an der Charité, an die sich ggf. der Haus- oder auch ein Facharzt wenden kann, um sich bei der Diagnosesuche unterstützen zu lassen. Wenn nach Einschätzung des Ratsuchenden einer seiner Ärzte bereit wäre, die Unterstützung der Lotsin in Anspruch zu nehmen, erhält der Betroffene per Post einen Flyer, der über die ACHSE informiert sowie einen Artikel aus der Ärztezeitung über das ACHSE Lotsenprojekt zur Weitergabe an seinen Arzt.

Für den Berichtszeitraum ist festzustellen, dass sich die Erwartung, Betroffenen ohne Diagnose durch Hinzuziehung des ACHSE Lotsen erweiterte Unterstützungsmöglichkeiten anbieten zu können, bislang nur begrenzt erfüllt hat. Eine Kontaktvermittlung zum Lotsen via Patient ist unter Umständen schwierig zu erreichen. Es ist zu hoffen, dass unsere unter dem Titel „Wissenskarawane“ im ersten Halbjahr 2010 vorgesehene Informationskampagne, mit der insbesondere auch niedergelassene Allgemein- und Kinderärzte auf Seltene Erkrankungen und ACHSE aufmerksam gemacht werden sollen, für mehr Aufklärung und in der Folge auch größere Bereitschaft auf Seiten der Ärzte sorgt, sich bei einer schwierigen Diagnosesuche unterstützen zu lassen.

3.4 Auswahl weiterer Themen und Aktivitäten in der Betroffenenberatung

Über die unmittelbare Information und Beratung Betroffener per Telefon, Email oder auf dem Postweg war die Mitarbeiterin im Berichtszeitraum u. a. aktiv in der teaminternen „Arbeitsgruppe Diagnose“, in der gemeinsame und/oder übergreifende Themen von der ACHSE – Lotsin, der ACHSE- Info- Portalmoderatorin und der ACHSE- Ansprechpartnerin für Betroffene bearbeitet werden und die dem fachlichen Austausch dient. Zu den behandelten Themen gehörten u. a. Arbeiten zur möglichen Beteiligung am EIVE- Projekt (Siehe Nr.6.6).

Wiederkehrender Bestandteil in der Betroffenenberatung sind auch Gespräche mit Journalisten, die sich über Frage- und Problemstellungen von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung informieren und für konkret geplante Beiträge in Printmedien oder für TV-Sendungen recherchieren. In diesem Kontext werden regelmäßig auch Kontaktvermittlungen zu Betroffenen angefragt.

Auf dem Ende März 2009 in Berlin durchgeführten Rehakind-Kongress stellte die ACHSE-Beraterin Probleme in der Hilfsmittelversorgung von Kindern aus Sicht betroffener Familien dar.

Stellvertretend für die Geschäftsführerin nahm die Mitarbeiterin an den beiden Sitzungen des „Arbeitskreises Kinder und Jugendliche in der BAG SELBSTHILFE“ (25.03. und 28.10.2009) teil.

Nach vorangegangenen telefonischen und Email-Kontakten fand am 24.07.2009 in der ACHSE-Geschäftsstelle ein ganztägiges Arbeitstreffen mit einer Mitarbeiterin der AOK Rheinland-Hamburg statt, um Inhalte und Formen einer möglichen Kooperation zu klären. Ende 2009 wurde eine Kooperationsvereinbarung zwischen beiden Partnern geschlossen, in der die AOK RH der ACHSE und ihren Mitgliedsorganisationen Beratung in sozialversicherungsrechtlichen Fragestellungen zusagt.

4 INFORMATIONEN VERBESSERN

4.1 Selbsthilfe als Motor der Verbesserung

Die jüngst, im Herbst 2009, erschienene BMG-Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“, stellt fest:

- „Über Seltene Erkrankungen sind oft nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt.“

Und fordert:

- „Um die Informationssituation zu verbessern, sind Informationsangebote auszubauen, bspw. durch krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und internetbasierte Informationsdatenbanken und Auskunftssysteme.“

Wichtiges Anliegen von Selbsthilfeorganisationen im Umfeld Seltener Erkrankungen war von jeher und ist es immer noch, Informationen zu sammeln, diese aufzubereiten für die individuelle Beratung und Unterstützung, sowie für die allgemeine Aufklärung und Öffentlichkeitsarbeit mit dem Ziel die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Das nicht vorhandene Wissen, die veralteten oder die schwer zugänglichen, häufig auch nicht verständlichen Informationen und die Nicht-Berücksichtigung von Patienten-Erfahrungen - kurz gefasst: die höchst defizitäre Informationslage ist meist eines der wesentlichen Gründungsmotive für eine Selbsthilfeorganisation.

Die ACHSE – als Zusammenschluss von Selbsthilfeorganisationen Seltener Erkrankungen - hat das Ziel der Informationsverbesserung von Beginn an in ihrer Satzung verankert und verfolgt es als Gemeinschaftsprojekt.

4.2 „Informationen verbessern“ braucht Unterstützung

Im Bereich der Erkrankungen mit hohen Prävalenzen gibt es seit Jahren Projekte und Programme, die sich mit "Qualitätsförderung der Gesundheitsversorgung", "Evidenzbasierter Medizin" und "Patientensicherheit" beschäftigen und in diesem Zuge kontinuierlich in einem Netz von Akteuren die Informationslage zu den sogen. „Volkskrankheiten“ verbessern. Ärztliche Diagnose- und Behandlungsleitlinien ebenso wie Patientenleitlinien werden mit dem Ziel erstellt, die Qualität der Versorgung zu verbessern, die Stellung der Patienten zu stärken und eine Effizienzsteigerung im Gesundheitswesen zu erzielen.

In dem, im September 2008 begonnenen und durch die Robert Bosch Stiftung unterstützten, ACHSE Projekt „Informationen zu Seltenen Erkrankungen verbessern, die Vernetzung der Selbsthilfe fördern“ werden in Analogie zu Patientenleitlinien im Dialog zwischen Betroffenen und spezialisierten Ärzten Patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen entwickelt, die

- das Wissen von Betroffenen und Ärzten festhalten;
- zu Empfehlungen über die bestmögliche Behandlung führen;
- den Erfahrungsschatz der Betroffenen für Andere verfügbar machen;
- für Patienten verständlich sind;
- zu einer Verbesserung der Versorgung führen;
- und damit auch zur Kostensenkung bzw. Kostenoptimierung beitragen.

Eines der wichtigsten Instrumente des Projekts stellt - neben den 19 ACHSE Kriterien zur Erstellung/Optimierung von Krankheitsbeschreibungen in Richtung Patientenorientierte Krankheitsbeschreibung (PKB) - die Verweisdatenbank und Bewertungs- und Austauschplattform www.achse.info dar.

Im März 2008 durch die Deutsche Telekom, die die Entwicklung der Plattform und technische Umsetzung tatkräftig unterstütz(e), symbolisch an die ACHSE Schirmherrin Eva Luise Köhler übergeben, wird achse.info im kommenden Frühjahr zwei Jahre alt. Inzwischen wurden die achse.info Versionen 1.0 und Version 2.0 abgenommen und die Planungen für 3.0 sind im Gange.

Die Tabelle zeigt den Fortschritt des Projekts „Informationen zu Seltenen Erkrankungen verbessern, die Vernetzung der Selbsthilfe fördern“ anhand der Befüllung und Nutzung von achse.info:

März 2008	April 2009	Dezember 2009
120 Krankheitsbeschreibungen, davon 3 mit PKB Status	164 Krankheitsbeschreibungen, davon 3 mit PKB Status	226 Krankheitsbeschreibungen, davon 25 mit PKB Status
70 Selbsthilfeorganisationen gelistet	169 Selbsthilfeorganisationen gelistet (mit Doppelnennungen bei Erkrankungsgruppen)	245 Selbsthilfeorganisationen gelistet (mit Doppelnennungen bei Erkrankungsgruppen)
5 aktivierte Foren	32 aktivierte Foren	48 aktivierte Foren
Nur Testnutzer/innen	265 registrierte Nutzer/innen	292 registrierte Nutzer/innen

Derzeit gibt es

- 6910 Krankheitsbezeichnungen
- Im Durchschnitt 6000 unterschiedliche Besucher pro Monat
- Pro Monat durchschnittlich 20 neue registrierte Nutzer/innen

Sammlung, Optimierung, Bewertung und Aufnahme von Informationen - dies alles geht langsamer, als erhofft, aber nicht langsamer als möglich. Die Selbsthilfe, die ihren Erfahrungsschatz anderen zur Verfügung stellt und kontinuierlich weiterentwickelt, braucht die Unterstützung weiterer Akteure.

4.3 Informationsverbesserung ist ein gemeinsamer Lernprozess

Die bisher gewonnenen Erkenntnisse im Umgang mit achse.info und im Rahmen des Robert Bosch Stiftungs Projekts führten zu Weiterentwicklungen der Plattform sowie einiger Teilprozesse in der Optimierung von Informationen. Einige seien hier beispielhaft aufgeführt.

In einem intensiven Austausch mit dem Sponsor Telekom und dessen Entwicklungsteam wurden technische und graphische Optimierungen der Website entwickelt und umgesetzt.

- Überarbeitung der Startseite, Einbindung eines Content-Management-Systems
- Einführung wechselnder redaktioneller Beiträge, die in ein Archiv übergehen.
- Die Nutzer/innenfreundlichkeit wurde erhöht, indem unterschiedliche Funktionen optimiert wurden:
 - Prozentangaben bei den Foren wurden ausgeblendet: vorher verwirrend
 - Verkleinern des Anmeldefeldes: vorher zu dominant

- Ein Film zur Plattform wurde auf der Startseite (und auf you tube eingestellt).
- Optimierung der Suchfunktion
- Erleichterung der Nutzer/innenverwaltung
- Überarbeitung und Vereinfachung der Nutzungsbedingungen und Abnahme der Datensicherheit (TÜV ist in 2009 erfolgt)
- Benachrichtigungsfunktion bei neuen Beiträgen in Foren an die Moderatorin

Auch der Gesamtprozess, wie eine Krankheitsbeschreibung nach den ACHSE Kriterien erstellt oder optimiert wird, wurde in Gesprächen mit den Redaktionsteams reflektiert und leicht modifiziert:

- Die Systematik des PKB Prozesses wurde ergänzt um Zwischenschritte und diesbezüglich differenzierte Empfehlungen. Der Bearbeitungsstatus, in dem sich eine Krankheitsbeschreibung befindet, lässt sich an der Empfehlungsformulierung sowie an einer Prozentzahl ablesen.
- Einführung einer neuen Kategorie „ohne Empfehlung“. Die Hoffnung besteht darin, dass diese Informationen kommentiert, bewertet, ergänzt werden.
- Stärkerer Ausbau von Kooperationen, um Doppelaktivitäten zu vermeiden und Synergien herzustellen: Start mit dem Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), s. <http://www.patienteninformation.de>

4.4 Weitere Tätigkeiten und Ergebnisse in 2009

Die ACHSE-Kriterien haben Eingang gefunden in die AG Gesundheitsinformationen, an denen viele Institutionen, Organisationen, Personen mit Rang und Namen in der evidenzbasierten Medizin, im Qualitätsmanagement etc. teilnehmen.

Die Bleib-gesund-Stiftung vergibt jährlich den Oskar-Kuhn-Preis. Gewürdigt werden Projekte als Auszeichnung für herausragende Leistungen auf dem Gebiet der Gesundheitskommunikation. ACHSE erhielt mit „Informationen verbessern – die Vernetzung der Selbsthilfe stärken“ einen speziell für dieses Projekt ins Leben gerufenen Ehrenpreis.

Das Interesse von Orphanet, ÄZQ und anderen Datenbankanbietern im medizinischen Bereich an Austausch und Kooperation sind Belege für die Anerkennung der Arbeitsweise von ACHSE in diesem Bereich.

4.5 Fazit

Informationen zu Seltene Erkrankungen zu verbessern, ist eine Gemeinschaftsaufgabe, in der die Aufgabenstellung und die Methoden zur Lösung immer deutlicher (entwickelt) werden und sich die Gemeinschaft derer, die sich der Aufgabe annehmen, erst formiert.

Die Selbsthilfe spielt in diesem Prozess eine wesentliche Rolle, aber sie braucht dabei Unterstützung durch alle Akteure, die sich auch an der Informationsverbesserung von häufigen Erkrankungen beteiligen.

5 ACHSE LOTSE AN DER CHARITÉ

5.1 Ein Jahr Pilotprojekt „ACHSE Lotse“

Der „ACHSE Lotse an der Charité“ ist ein Pilotprojekt, das sich mit der Problematik der Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen auseinandersetzt. Die Lotsin, selbst Medizinerin, unterstützt Ärzte bei deren Suche nach einer richtigen Diagnose.

Das Pilotprojekt „ACHSE Lotse“, das in Kooperation mit der Charité seit November 2008 besteht, wurde am 1. April 2009 über die Arztezeitung.de in der Ärzteschaft publik gemacht und hat dann zu einer stetigen Nachfrage geführt, die aber zahlenmäßig noch nicht den Bedarf widerspiegelt, der nach unseren Informationen bei den Ärzten vorhanden ist. Es ist davon auszugehen, dass bei vielen Medizinerinnen ein Unkenntnis darüber besteht, was mit Seltene Erkrankungen gemeint ist und wie man ihnen bei der Diagnosestellung begegnet. Bereits in der medizinischen Ausbildung, aber auch späteren Weiterbildung haben die Seltene „Exotenstatus“, die besonderen Herausforderungen, die mit ihrer Diagnosestellung einhergehen, werden methodisch nicht berücksichtigt. Folglich können entsprechende Symptome häufig in der Praxis nicht eingeordnet werden und eine notwendige umfassende, zielführende Diagnostik und therapeutische Versorgung, so diese möglich ist, unterbleibt. Der ACHSE Lotse kann an der Schnittstelle von Selbsthilfe, Medizin und Forschung konkret durch Unterstützung anfragender Ärzte zu Anliegen von Betroffenen von Seltene Erkrankungen tätig werden, aber auch als Netzwerker die Interessen der verschiedenen Beteiligten in Erfahrung bringen, sie zusammenführen und daraus Impulse generieren.

5.1.1 Die Ratsuchenden und ihre Anfragen

Bisher handelt es sich bei den anfragenden Ärzten mehrheitlich um niedergelassene Mediziner. Anfragen von Klinikärzten bezogen sich auf klinische Studien, für die Patienten gesucht wurden oder auf die Bereitstellung von Informationen zur Gründung von Selbsthilfegruppen.

Häufig nachgefragte Themen:

- Diagnoseabklärung
- Zweit-(Experten-)meinung
- Suche nach Kompetenzzentren
- Aktuelle Therapieformen
- Patientensuche für Studien
- Kostenübernahme von Medikamenten
- Gründung einer Selbsthilfegruppe

Etwa ein Drittel der Anfragen haben sich konkret auf Seltene Erkrankungen bezogen, ein weiteres Drittel waren Anfragen zu Patienten, bei denen noch keine Diagnose gestellt werden konnte, die übrigen betreffen eher Themen zu nicht seltene Erkrankungen.

5.1.2 Kontakt zu Experten und Feedback

Bei der Bearbeitung einer Anfrage geht der Lotse so vor, dass er anhand der Unterlagen eine Einordnung in ein medizinisches Fachgebiet vornimmt und dann die Recherche nach Experten einleitet. Das Wissen der Selbsthilfe wird hierfür auch genutzt. Der Experte wird dann kontaktiert und bei positivem Bescheid werden die vorliegenden Unterlagen weitergeleitet. Ziel ist es letztendlich den Anfragenden mit dem Experten zu vernetzen. Es kommt aber auch vor, dass die Expertenmeinung über den Lotsen an den anfragenden Arzt weitergeleitet wird.

Die Reaktion auf Anfragen bei Experten war durchweg positiv und sie wurden in der Regel auch zügig bearbeitet. Das vom Lotsen erbetene Feedback durch den anfragenden Mediziner bleibt leider bisher mehrheitlich aus.

5.1.3 Analyse

Die ACHSE Lotsin bietet eine kostenlose, unaufwendige Hilfestellung für anfragende Ärzte und ist somit eine Alternative für medizinische Internetforen. Dort werden in einem großen Kreis von Ärzten Fragen/Probleme zu allen medizinischen Fachbereichen anonym diskutiert, die Lotsin dagegen sucht gezielt Experten für die jeweilige Anfrage zu Seltene Erkrankungen.

Die große Anzahl von Anfragen aus dem Kreis der niedergelassenen Mediziner lässt sich möglicherweise damit erklären, dass in der Klinik der direkte Austausch mit Kollegen zur Klärung medizinischer Fragestellungen einfacher ist, aber auch, dass die Arzt-Patienten-Beziehung in Kliniken eher kurzfristig, in der Niederlassung dagegen eher langfristig ist und daher andere Bindungen/ Verantwortlichkeiten von Seiten des Arztes bestehen.

Anhand der Anfragen lässt sich feststellen, dass es schon Klärungsbedarf zu Themen der „häufigen“ Erkrankungen gibt, und dass einigen Mediziner der Umgang mit den modernen Medien bei der Recherche nicht geläufig ist bzw. es an Zeit mangelt, sich damit auseinander zu setzen. In jedem Falle ist die Anzahl der Nachfragen

bei der Lotsin diskrepanz zu der von den Betroffenen beschriebenen Unkenntnis über Seltene Erkrankungen auf Seiten der Ärzte. Eine weitere Bewerbung der Lotsefunktion, aber auch der Seltenen Erkrankungen ist somit unumgänglich.

5.1.4 Vorgehen

Die Bekanntmachung der Lotsin und die Sensibilisierung der Ärzte für Seltene Erkrankungen muss verstärkt werden. Hierzu gab es folgende Initiativen:

- Interview im rbb („Quivive“) vor Weihnachten 2009
- Lotse-Funktion auf Flyer/Website von DSCM-Selbsthilfe
- Bekanntmachung der Lotse-Funktion beim Marburger Bund (Anfrage durch DSCM)
- Wissenskarawane
- Artikel im Deutschen Ärzteblatt (Anfrage 1/10)
- Bewerbung beim Aspirin-Sozialpreis
- Anschreiben an Charité zur Neugestaltung des Lehrcurriculums für Mediziner

5.2 Datenbanken

Die Lotsin hat sich mit verschiedenen Datenbankkonzepten (Symptomdatenbanken, Semantische Suchplattform, Medizinische Internetforen) beschäftigt und an dem Beispiel „Phenomizer“ aus dem Institut für medizinische Genetik und „GoPubmed“ der Firma „Transinsight“ detailliert bereits 2009 Stellung zur Nutzung bezogen. Für die Lotsin sind Datenbanken Hilfsmittel, um den unterschiedlichen Anfragen von Ärzten und den Anliegen Betroffener gerecht zu werden. Die verschiedenen Optionen werden entsprechend der Vielfalt der Anfragen genutzt, eine Festlegung auf einzelne gibt es zur Zeit nicht.

5.3 Netzwerken

Die Schnittstelle Selbsthilfe – Medizin – Forschung ermöglicht es der Lotsin, nach vielen Richtungen Kontakte wahrzunehmen und das Thema Seltene Erkrankungen zu plazieren.

Beispiele:

- Care-for-Rare Stiftung (Prof. Christof Klein)
- Helmholtz Gemeinschaft (Prof. Mlynek)
- EIVE – Projekt (TU Berlin) – siehe Nr. 6.6
- Mitarbeit bei der Ausschreibung und Begutachtung für die Preisverleihung der Eva Luise Köhler Forschungspreises

5.4 Workshop „Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen“ 20.05.09 Frankfurt

Im Mai 2009 organisierte und moderierte die Lotsin einen Workshop für Mediziner, bei dem die verschiedenen Ursachen für die erschwerte Diagnose-Stellung bei Seltenen Erkrankungen erörtert wurden. Die Ergebnisse und mögliche Handlungsfelder wurden bei der ACHSE-Fachtagung: „Informationen verbessern – den Weg zur Diagnose verkürzen“ im Oktober 2009 vorgestellt und werden in ein Positionspapier der ACHSE aufgenommen.

6 FORSCHUNGSFÖRDERUNG

6.1 Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2009

Der Eva Luise Köhler Forschungspreis wurde am 02.03.2009 zum zweiten Mal in der Hauptstadtrepräsentanz der Telekom in Anwesenheit des Bundespräsidenten und seiner Gattin, vergeben. Der mit 50.000 Euro dotierte Preis soll die Durchführung bzw. Anschubfinanzierung eines am Patientennutzen orientierten Forschungsprojektes im Bereich der Seltenen Erkrankungen ermöglichen und unterstreichen, dass die Forschung zu den vordringlichsten Aufgaben der Gesundheitspolitik gehören sollte.

An der feierlichen Preisverleihung nahmen zahlreiche Vertreter aus den ACHSE-Mitgliedsverbänden und aus der Wissenschaft, Politik, Medien und Gesellschaft teil. Zu den Gästen zählten u.a. die Gattin des tschechischen Präsidenten, Ihre Exzellenz Livia Klausova, die damalige Bundesgesundheitsministerin Ulla Schmidt, Professor Dr. Rita Süßmuth sowie weitere hochrangige Vertreter des Bundesministeriums für Bildung und Forschung.

Der Eva Luise Köhler Forschungspreis 2009 ging an Frau Professor Dr. Leena Bruckner Tudermann für ihr Forschungsvorhaben zum Thema Dystrophie Epidermolysis Bullosa, einer genetischen Erkrankung, die mit einer stark erhöhten Verletzlichkeit der Haut einhergeht und sich bald nach der Geburt manifestiert. Dem zugrunde liegenden Kollagendefekt wollen Prof. Bruckmann Tudermann und ihr Team der Universitätshautklinik in Freiburg auf zwei Therapie-Wegen begegnen: mit direkter Proteintherapie und einer Zelltherapie, bei der kollagenproduzierende Körperzellen zugeführt werden. Es wird erwartet, dass die Forschungsergebnisse auch zu allgemeinen Erkrankungsmechanismen wie Hautkrebs nachhaltige Erkenntnisse liefern.

Zum Rahmenprogramm der Preisverleihung gehörte eine Diskussion zum Thema „Seltene Erkrankungen – eine Herausforderung für innovative Konzepte im Gesundheitswesen“, die unter der Moderation von Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE., stattfand. Dr. Andreas Reimann, Stellvertretender Vorsitzender der ACHSE., Angelika Klucken, betroffene Mutter und Initiatorin der Patientenorganisation Hoffnungsbaum e.V. und Prof. Dr. Graf Matthias von der Schulenburg, Leibniz Universität Hannover, diskutierten.

In einem Vortrag zur „Versorgung von Seltenen Erkrankungen in Deutschland – ein Beitrag zur Versorgungsforschung“ berichtete Professor Dr. Graf von der Schulenburg außerdem über die im Rahmen eines Auftrages des Bundesministeriums für Gesundheit laufende BMG-Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitli-

chen Situation von Menschen mit Seltene n Erkrankungen“. In der Studie werden die derzeitige Ist-Situation der Versorgungsstruktur im Bereich der Seltene n Erkrankungen evaluiert, relevante Handlungsfelder lokalisiert und Lösungsszenarien in Abstimmung mit den Entwicklungen auf EU-Ebene gestaltet.

Die Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises wurde mit großem medialem Interesse aufgenommen und hat der Notwendigkeit verstärkter Forschung auf dem Gebiet der Seltene n Erkrankungen erneut Nachdruck verliehen.

6.1.1 Ausschreibung und Begutachtung des Eva Luise Köhler Forschungspreises 2010

Am 03. August 2009 wurde zum dritten Mal der Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen in Kooperation mit der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung und der ACHSE e.V. ausgeschrieben und u.a. über wissenschaftliche Fachmedien und Forschungsinstitutionen bekannt gemacht. Auch bei dieser Ausschreibung unterstützten die ACHSE-Mitgliedsverbände wieder besonders aktiv die Verbreitung des Aufrufes, bis zum 15. Oktober 2009 Bewerbungen einzureichen.

Besonders die hohe Anzahl der eingegangenen Projektbewerbungen, sowie deren thematische Vielfalt sind sowohl ein Hinweis auf die zunehmende Bekanntheit dieses Forschungspreises als auch auf den Bedarf an finanzieller Unterstützung für Forschungsprojekte im Feld der Seltene n Erkrankungen.

Das große ehrenamtliche Engagement des wissenschaftlichen Beirates ermöglichte erneut die wissenschaftliche und zeitnahe Durchführung der Begutachtung. Der wissenschaftliche Beirat der ACHSE ist mit 15 renommierten Wissenschaftlern besetzt die ihre kostbare Zeit für die Unterstützung der ACHSE und die Begutachtung des Preises einsetzen.

6.2 AG Forschung der ACHSE

Die AG Forschung ist eine Arbeitsgruppe des Vorstandes in der einige Vorstandsmitglieder sowie mehrere Vertreter von Mitgliedsorganisationen, die ein besonderes Interesse an Forschung haben, sich über die Möglichkeiten, gemeinsam die Forschung nach Seltene n Erkrankungen zu stärken, zu beraten und dem Vorstand der ACHSE entsprechende Maßnahmen vorzuschlagen.

In Februar wurde in Bonn beraten. Auf der Tagesordnung stand die Mitgliederbefragung über die Forschungsförderungstätigkeiten und Wünsche der Mitgliedsorganisationen sowie die Gestaltung des Grundlagenseminars in März 2009 (die Grundkonzeption war in der Sitzung in Dezember 2008 erarbeitet worden). Zusätzlich wurde über Patientenregister beraten.

6.3 ACHSE-Mitgliederbefragung

Im Frühjahr 2009 wurde die in einer Erhebung von 2008 gesammelten Daten zu den Anliegen und Erfahrungen in der Forschungsförderung aus den Reihen der Mitgliedsorganisationen auf einer Plattform den Mitgliedern zugänglich gemacht. Die Plattform soll es Mitgliedsverbänden ermöglichen, Schnittmengen, wie z.B. betroffene Organe, relevante Fachgesellschaften und Forschungsförderanliegen bzw. Erfahrungen, mit anderen Mitgliedsverbänden selbständig identifizieren und bei Bedarf direkt Kontakt miteinander aufnehmen zu können.

Beispielhaft ergab die Auswertung, dass sich zu Beginn 2009 75% der Mitgliedsorganisationen an der Umfrage beteiligt hatten, dass 53% bereits personelle Ressourcen und Erfahrung zur Forschungsförderung aufweisen konnten und weitere 13% starkes Interesse und z.T. schon Ansätze für eigene Forschungsförderung zeigten. Bei den Mitgliedern mit eigener Forschungsförderung war bei 69% ein eigener Etat dafür vorhanden, 11% konnten Stiftungsgelder einsetzen, bei 35% war ein hauptamtlicher Mitarbeiter für das Thema eingestellt. Die aufgewendeten Mittel bewegten sich zwischen 100 Euro und 2,5 Mio. Euro. Darüberhinaus konnte ermittelt werden, dass die Mehrheit der Beteiligten keine Erfahrung bei der Antragstellung für Forschungsförderung hat, aber diesem Thema großes Interesse entgegenbringt und über aktuelle Ausschreibungen zur Forschungsförderung informiert werden möchte. Diese und weitere Erkenntnisse werden in die Entwicklung und Gestaltung bedarfsgerechter Maßnahmen der ACHSE-Forschungsförderung eingehen.

6.4 ACHSE Grundlagenseminar Forschungsförderung 27.03.-28.03.09

Beim ersten ACHSE-Forschungsseminar in Bad Honnef stellten erfahrene Referenten der Selbsthilfe Möglichkeiten vor, wie die Selbsthilfe aktiv Forschung anstoßen und selbst etwas beitragen kann. 26 Teilnehmer diskutierten über Themen wie Ursachenfindung und Therapieentwicklung, Erforschung und Verbesserung der psychosozialen Situation der Betroffenen und die vielen gerade nicht finanziellen Möglichkeiten der Forschungsförderung. Beim regen Austausch wurde der große Forschungsbedarf deutlich und die Orientierung am Patientennutzen als zentrale Grundlage herausgearbeitet.

6.5 Patientenregister: Antrag zur Entwicklung von generischen Software in Zusammenarbeit mit Prof. T.O.F. Wagner (Goethe Universität, Frankfurt)

Prof. Wagner, Mitglied unseres Wissenschaftlichen Beirats und u.a. in verschiedenen europäischen Kommissionen und Projekte für Seltene Erkrankungen tätig, hat zusammen mit der ACHSE beim BMBF einen Förderungsantrag zur Entwicklung einer generischen Software und Software-Plattform für Patientenregister sowie das dazugehörige Regelwerk erstellt. Die entwickelte Software kann jeder unserer Mitgliedsorganisationen gegen eine moderate Gebühr zum Aufbau eines eigenen Patientenregisters zur Verfügung stehen. Die Nutzungsrechte werden unter der Be-

dingung überlassen, dass ein dazugehörendes Regelwerk zum Datenschutz u.Ä. eingehalten wird.

Dieser Antrag wurde durch eine Veranstaltung mit den ACHSE-Mitgliedsorganisationen am Samstag, den 22.8.09. vorbereitet. Bei der Vorstellung des Projekts wurden die Vorteile und die verschiedenen Anforderungen eines guten Patientenregisters sowie die Gestaltung des avisierten Projekts dargelegt. Bei dieser Veranstaltung wurde insbesondere ausführlich auf die Bedeutung eines sicheren und professionellen Datenschutzes eingegangen. Verschiedene Mitgliedsorganisationen haben Interesse gezeigt, sich bei der Antragsstellung zu beteiligen.

Für das Projekt „Patientenregisternetz“ (Arbeitstitel) wurden 4 Module (in Anträgen für „Workpackages“ – WP - genannt) beantragt:

1. Koordination;
2. Analyse der bestehenden Patientenregister und verfügbare Lösungen;
3. Entwicklung einer Standardsoftware und einiger fertiger Patientenregister für eine bestimmte Erkrankung oder Erkrankungsgruppen.
4. Festlegung eines Regelwerks für Nutzungsbedingungen, Datensicherheit etc.

Der Antrag wurde fristgerecht eingereicht. Es gibt noch keine Rückmeldung des BMBF. Bei der Antragstellung wurde mit der TMF – Telematikplattform für medizinische Forschungsnetzwerke – zusammen gearbeitet.

6.6 ACHSE und EIVE

Das Forschungsprojekt EIVE (Entwicklung innovativer Versorgungskonzepte am Beispiel Seltener Erkrankungen) setzt sich mit spezifischen Problemstellungen der ganzheitlichen Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen auseinander. Besondere Bedeutung hat der Wissenstransfer über innovative Versorgungsansätze und die Gestaltung von interdisziplinären Gesundheitsnetzwerken und deren erfolgreiche Verankerung im Gesundheitssystem. Projektpartner sind die TU Berlin, das Helmholtz-Zentrum München/LMU München, Deutsche Stiftung Chronisch Kranke, Friedrich Alexander Universität Erlangen-Nürnberg und das Institut für Arbeit und Technik (Gelsenkirchen), Projektbeginn: 05/09.

Die ACHSE soll in das Teilprojekt 1 Versorgungsteams, Teilprojekt 2 Kompetenzzentren und Teilprojekt 3 Selbsthilfegruppen inhaltlich und personell eingebunden werden, es werden Fördermittel aus dem Projekt für eine halbe Stelle zur Verfügung gestellt. Bei den Teilprojekten 1 + 2 geht es um Innovationstätigkeit, Wissenstransfer, Koordinationsproblematiken und Strukturen von Versorgungsteams und –netzwerken. Hier sollen ausgehend von ausgewählten Krankheitsbildern Selbsthilfegruppen und Leistungserbringer mittels Interview und Fragebögen befragt werden. Beim Teilprojekt 3 werden die Organisationsstrukturen innerhalb der SHG, ihre Kommunikationsstrukturen und individuelle Innovationstätigkeit und der Wissenstransfer über Mitglieder analysiert (Vor- und Hauptstudie). Der/die von der ACHSE zu bestimmende Mitarbeiter/in unterstützt durch Identifikation und Kontaktaufnah-

me mit den jeweiligen Repräsentanten der SHG, Vorbereitung der Vorstudie und Motivation der Repräsentanten und Mitglieder der SHG bei der Teilnahme an Vor- und Hauptstudie. Weitere Tätigkeitsfelder können sich an Schnittstellen mit Projekten der anderen Partner ergeben.

Die ACHSE (AG Diagnose) hat bereits bei der Eingrenzung der auszuwählenden Erkrankungen mitgewirkt und anhand von Kriterien Vorschläge für das Projekt erarbeitet und weitergeleitet.

7 FUNDRAISING

7.1 Menschen für die Seltenen bewegen

Nach einer intensiven Phase der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit und einer äußerst erfolgreichen Medienarbeit, v.a. in Zusammenhang mit der Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises 2008 und 2009, konnten die ACHSE sich auch in diesem Jahr erfolgreich in der bundesdeutschen Medienlandschaft etablieren. ACHSE entwickelt sich immer stärker zu einer Marke im gemeinnützigen Bereich.

Das immer größere Bekanntwerden der ACHSE in der Öffentlichkeit liefert eine gute Basis für ein eigenständiges und erfolgreiches Fundraising. Vertrauen ist erworben worden, die Sensibilisierung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihren spezifischen Problemen findet statt, die Menschen öffnen sich für die Thematik und reagieren. Rund 2-3 Medienanfragen gibt es wöchentlich, all diese werden aufgegriffen und umgesetzt.

Im Folgenden sollen nun Initiativen zur Spendengenerierung vorgestellt werden. Für die Arbeit von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bedarf es einer großen kontinuierlichen gesellschaftlichen Unterstützung. Es bereitet große Freude, dass sich so viele Menschen für die ACHSE engagiert haben!

7.1.1 Mit einer Hand lässt sich kein Knoten knüpfen: ACHSE Freunde

In 2009 wurden für den in 2008 gegründeten Freundeskreis neue Freunde gefunden, die ihr Wissen, ihre Expertise und ihr Engagement für die Seltenen einsetzen. Zu den ACHSE Freunden der ersten Stunde gehören u.a. Persönlichkeiten wie die Malerin Elvira Bach, die Intendantin des rbb Dagmar Reim, der Moderator Ulli Zelle und Gerald Uhlig, Künstler und Besitzer des berühmten Café Einstein Unter den Linden, selbst von einer Seltenen Erkrankung betroffen. "Aufklärung tut Not!", so Gerald Uhlig, der mit Kunst- und Buchprojekten auf die Nöte betroffener Menschen aufmerksam machen will.

ACHSE Freunde unterstützt die ACHSE bei ihrer Öffentlichkeitsarbeit und der Spendengenerierung. Darüber hinaus sind **ACHSE Freunde** jedoch auch als ein spannendes, gesellschaftlich-künstlerisches Forum zu verstehen, in dem sich verschiedene Expertise mit Kreativität, gesellschaftlicher Bedeutung und Führungserfahrung im Sinne von Managementexpertise treffen und sich ergänzen zu einer er-

gebnisorientierten Aktionsgruppe zur Unterstützung der gemeinnützigen Arbeit der ACHSE.

7.1.2 Spendenmailing

Im Juni 2009 hat die ACHSE ihr erstes Spendenmailing an rund 300 Menschen gesendet und in diesem Rahmen anhand des „Schicksal“ des fünfjährigen Friedrich Leander aufgezeigt, was es bedeutet, keine Diagnose für seine Erkrankung zu bekommen. Über das Spendenergebnis von rund 4500 Euro konnten wir zufrieden sein.

7.1.3 Künstler für die Seltenen

Elvira Bach richtet eine Weihnachtsfeier zugunsten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen aus

Großformatige, bunte Leinwände auf dem Boden und an den Wänden und mit bunten Skulpturen und karierten Tüchern kunstvoll gedeckte Tische – das Atelier der Berliner Malerin Elvira Bach bildete eine einzigartige Atmosphäre für **„die Weihnachtsfeier für die Seltenen“** am 25.11.2009 in Berlin Kreuzberg.

Elvira Bach lud als Mitglied der ACHSE *Freunde*, einem Kreis von Unterstützern der ACHSE, Schirmherrin Eva Luise Köhler und weitere 130 Gäste aus Politik und Gesellschaft, aus Medizin und Medien zu der Weihnachtsfeier an diesen besonderen Ort ein, dessen Türen Elvira Bach zum ersten Mal für eine Veranstaltung öffnete.

Vier ihrer Bilder wurden an diesem Abend zugunsten der ACHSE versteigert. Der Erlös wird vor allem dafür eingesetzt, die Stelle des ACHSE-Lotsen an der Charité zu sichern.

Nach begrüßenden Worten von Ulli Zelle, RBB-Moderator und ebenfalls Mitglied der ACHSE *Freunde*, stimmten Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE, und Eva Luise Köhler auf das Thema und die Problematik der Seltenen Erkrankungen ein. Jocelyn B. Smith untermalte den Abend mit wunderschönem Gesang am Klavier, bis der Hauptprogrammpunkt, die Auktion zugunsten der Seltenen, begann: Professor Christoph Stölzl, Berlins Kultursenator a.D., auktionierte die vier Arbeiten von Elvira Bach, die sie eigens für die ACHSE gemalt hatte. Als weitere Lose wurden einige „Seltene Gelegenheiten“ versteigert, wie z.B. eine kleine Rolle in einem zukünftigen Film der bekannten Produzentin Regina Ziegler, die dem Abend ebenfalls beiwohnte.

Über den guten Erlös von 25.000 Euro freut sich die ACHSE ebenso wie über die Gemeinschaft, die dieser Abend zueinander geführt hat: Viele Menschen mit relevanten Positionen in der Gesellschaft sind für die Nöte und Anliegen der erkrankten und oft vergessenen Menschen in unserer Mitte sensibilisiert worden und können den Seltenen zukünftig eine Stimme in der Gesellschaft geben. Denn nicht nur die eigene Betroffenheit, auch die Dankbarkeit dafür, dass man selbst gesund ist, kann den Wunsch zu helfen anregen. So begründete die Gastgeberin Elvira Bach ihr Engagement: „Das Glück, das ich habe, weil meine Familie gesund ist, motiviert mich, etwas von diesem Glück an erkrankte Menschen abzugeben.“

Im Vorfeld spendeten viele Menschen insgesamt 5000 Euro und auch die Helios Kliniken unterstützten diesen Abend mit 3000 Euro.

7.1.4 Bio Deutschland: Tanzen für die Seltenen

Bio Deutschland, der Wirtschaftsverband der Biotechnologie (200 Mitgliedsfirmen), hat am 11. Dezember 2009 mit den Vorständen der Spitzentechnologiebranche und ihren Geschäftspartnern eine festliche Benefizveranstaltung zugunsten der ACHSE zum zweiten Male durchgeführt. Im Grand Ballroom im Hotel de Rome in Berlin feierten rund 150 Gäste. Überschüsse der Veranstaltung und großzügige Spenden der Gäste sind der ACHSE mit 11.400 Euro zu Gute gekommen.

7.1.5 Danke der Kempinski Gruppe

Wir haben uns sehr über die Geste des Hotels Adlon gefreut, ihre Weihnachtsspende 2009 zugunsten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen einzusetzen und damit Ihre Aufmerksamkeit und Ihr Engagement auf Menschen die mit Seltenen Erkrankungen leben zu richten.

7.1.6 Die Scorpions rocken für die Seltenen

Mit großer Freude denkt die ACHSE an das Christmas Charity-Konzert am 18. Dezember 2009 zugunsten der ACHSE Förderstiftung in der Mercedes-Welt am Salzufer zurück. Es war ein grandioses Finale im Rahmen des 100jährigen Jubiläumjahres mit dem Mercedes vielen Menschen ein unvergessliches Erlebnis geschenkt hat. Und nicht nur das: Indem dieses Konzert zu einem Charity-Konzert erklärt wurde und die Scorpions für die Seltenen gerockt haben, fand unser Anliegen die dringend benötigte Aufmerksamkeit: Der enorme Erlös dieses Abends von 100.000 Euro fließt in die ACHSE Förderstiftung. Diese Stiftung soll in Zukunft die Nachhaltigkeit der ACHSE stärken.

7.2 ACHSE und Transparenz

Die ACHSE erfüllt die „Leitsätze der Selbsthilfe für die Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen, insbesondere im Gesundheitswesen“. In 2009 kamen weniger als 4 % unserer Einnahmen von Unternehmen der Pharmaindustrie. GlaxoSmithKline unterstützte – neben der BKK Krankenkasse – unsere Fachtagung zum Thema „Informationen verbessern – der Weg zur Diagnose verkürzen“. Außerdem erhielten wir viele kleinere Beiträge aus der Charity-Gala vom Verband der biotechnologischen Industrie „BioDeutschland e.V.“ Der BPI spendete der ACHSE 3.000 € anstatt Weihnachtsgeschenke zu verschicken. Die Firma Pfizer verkaufte bei einem Chirurgenkongress Kunstdrucke vom Künstler Wolfgang Ketz.

7.3 Öffentliche Förderung

Um die Finanzierungsbasis zu verbreitern und nicht nur von privatem Fundraising abhängig zu sein, versucht die ACHSE verstärkt, die Unterstützung von institutionellen Förderern, wie Stiftungen und Krankenkassen, zu erhalten.

7.3.1 Robert Bosch Stiftung

Die Förderung unseres Projekts „Informationen über Seltene Erkrankungen verbessern – Vernetzung der Selbsthilfe fördern“ durch die Robert Bosch Stiftung ist auf 5 Jahre bis 2013 angelegt. Die Unterstützung einer so renommierten Stiftung ist nicht nur von großer finanzieller Bedeutung. Es hebt die ACHSE als professionellen Projektpartner hervor und wird uns bei der Entwicklung weiterer Kooperationen vom Nutzen sein.

7.3.2 Selbsthilfe der Krankenkassen nach § 20c SGB V

2009 konnte durch Förderung der AOK ein weiteres Seminar Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit für die Mitgliedsorganisationen angeboten werden. Auch die beiden Fachtagungen wurden gefördert: „Bedarfsgerechte gesundheitliche Versorgung“ durch die AOK, die Tagung „Informationen verbessern - der Weg zur Diagnose verkürzen“ durch die BKK. Die Gemeinschaft der Ersatzkassen unterstützt die Wissenskarawane, die 2010 beginnt.

7.3.3 Förderung des BMG und der Aktion Mensch für Fortbildungen

Sowohl das Seminar „Betroffene beraten Betroffene“ als auch das Seminar „Selbstbestimmte Lebensgestaltung“ wurden vom BMG und von der Aktion Mensch unterstützt. Damit war es möglich, die beiden Seminare für eine geringe Eigenbeteiligung anzubieten.

8 DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE

8.1 Ziele

Die ACHSE versteht sich als ein Netzwerk, das Hilfe zur Selbsthilfe leistet. Unsere Ziele sind:

- das Wissen über Seltene Erkrankungen zu vergrößern
- die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen
- Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen zu vernetzen
- die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch zu vertreten
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte und anderer Therapeuten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten zu fördern
- die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranzubringen
- die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen, sogenannten „Orphan Drugs“, und von weiteren Therapiemöglichkeiten voranzutreiben

8.2 Vorstand

Am 24.10.08 wurde ein neuer Vorstand gewählt, der sich wie folgt zusammensetzt:

- a) Ass. jur. Christoph Nachtigäller, Vorsitzender
- b) Dr. Andreas Reimann, 1. stellvertretender Vorsitzender
- c) Borgi Winkler-Rohlfing, 2. stellvertretende Vorsitzende
- d) Karl-Heinz Klingebiel, Schatzmeister
- e) Geske Wehr, Mitglied des Vorstands
- f) Gerhard Alsmeier, Mitglied des Vorstands
- g) Dr. Jörg Richstein, Mitglied des Vorstands

8.3 Mitglieder

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V.
1. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
2. AHC-Deutschland e.V.
3. Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.
4. Alpha 1 Deutschland e.V.
5. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida
und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
7. Benni & Co. e.V.
8. Bundesselbsthilfevereinigung Multiple kartilaginäre Exostosen e.V.
9. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
10. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
11. Bundesverband Herzranke Kinder e.V.
12. Bundesverband kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V
13. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
14. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
15. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
16. Bundesverein Leukodystrophie e.V
17. Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
18. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
19. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
20. Deutsche Gesellschaft für Muskelranke e.V.
21. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
22. Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.
23. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
24. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonUrie – DIG PKU e.V.
25. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
26. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe-Aktion für krebsranke Kinder e.V.
27. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.
28. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
29. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
30. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
31. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
32. Die Schmetterlinge e.V.
33. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
34. European Chromosome 11 Network e. V.

35. Fördergemeinschaft für Taubblinde e.V.
36. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
37. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
38. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
39. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
40. GBS Initiative e.V.
41. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
42. HAE Vereinigung e.V.
43. Histiozytosehilfe e.V.
44. Hoffnungsbaum e.V., Verein...NBIA (vorm. Hallervorden-Spatz Syndrom)
45. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
46. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
47. ICA Deutschland e.V.
48. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
49. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
50. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
51. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
52. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
53. Kartagener Syndrom e.V.
54. KEKS e.V.
55. KiDS-22q11 e.V.
56. LAM-Selbsthilfe e.V.
57. Leona e.V.
58. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
59. Marfan Hilfe e.V.
60. Mastozytose e.V.
61. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
62. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.
63. MPD Netzwerk e.V.
64. Mukoviszidose e.V.
65. Myelitis e.V.
66. NCL Gruppe Deutschland e.V.
67. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
68. Ohne Schilddrüse leben e.V.
69. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
70. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
71. Pro Retina Deutschland e.V.

72. Proteus-Syndrom e.V.
73. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
74. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
75. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
76. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
77. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
78. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
79. Selbsthilfegruppe Sklerodema adultorum Buschke e.V.
80. SIRIUS e.V.
81. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
82. SoMA e.V
83. Standbein e.V.
84. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
85. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
86. Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
87. Verein Morbus Wilson e.V.
88. Von Recklinghausen Gesellschaft e.V. Bundesverband Neurofibromatose

Außerordentliche Mitglieder

1. NCL Stiftung
2. Tom Wahlig Stiftung
3. Kindness for Kids

Die Mitglieder der Bundesselbsthilfevereinigung Multiple kartilaginäre Exostosen e.V. haben auf ihrer Mitgliederversammlung am 3.10.2009 die formale Auflösung des Vereins beschlossen.

8.4 Wissenschaftlicher Beirat

Die Arbeit der ACHSE wird seit Juli 2007 von einem Wissenschaftlichen Beirat begleitet, da die Aufgaben auf dem Gebiet der Forschungsförderung eine sachkundige Beratung verlangen. Die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler des Beirats unterstützen die ACHSE dabei, der Forschung für Seltene Erkrankungen in Deutschland einen angemessenen Stellenwert zu geben.

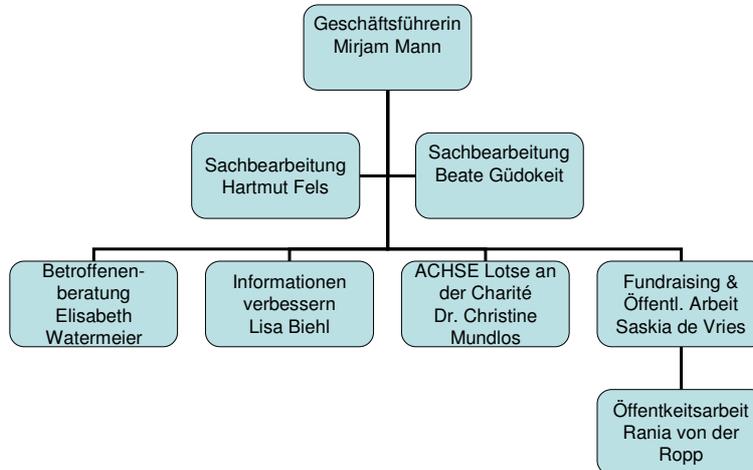
Mitglieder des Beirats sind:

- **Dr. rer. medic. Frank Brunsmann**
- **Prof. Dr. med. Rembert Elbers,**
Direktor der Abteilung Onkologie, Immunologie, Blut des Bundesinstitutes für Arzneimittel und Medizinprodukte, Bonn

- **Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich,**
Leiterin des Instituts für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité Campus Virchow-Klinikum, Dekanin der Charité - Universitätsmedizin Berlin
- **Prof. Dr. med. Erik Harms,**
Direktor der Kinderklinik des Universitätsklinikums Münster
- **Prof. Dr. med. Alfred Hildebrandt**
- **Prof. Dr. med. Thomas Klockgether,**
Direktor der Klinik für Neurologie des Universitätsklinikums Bonn, Dekan der medizinischen Fakultät der Universität Bonn
- **Monika Lelgemann, M.Sc. Klinische Epidemiologie,**
wissenschaftliche Geschäftsführerin des Interdisziplinären Zentrums für Health Technology Assessment in der Universität Bremen
- **Prof. Dr. med. Birgit Lorenz,**
Direktorin der Klinik und Poliklinik für Augenheilkunde des Universitätsklinikums Gießen
- **Prof. Dr. med. Bernhard Manger,**
Rheumatologie und Immunologie der Medizinischen Klinik III des Universitätsklinikum Erlangen
- **PD Dr. med. Arpad von Moers,**
Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der DRK Kliniken Berlin Westend
- **Prof. Dr. med. André Reis,**
Direktor des Humangenetischen Instituts des Universitätsklinikums Erlangen
- **Prof. Dr. rer. nat. Hans Schöler,**
Direktor der Abteilung für Zell- und Entwicklungsbiologie, Geschäftsführender Direktor des Max-Planck-Instituts für molekulare Biomedizin, Münster
- **Prof. Dr. med. Andrea Superti-Furga,**
Geschäftsführender ärztlicher Direktor des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Freiburg
- **Prof. Dr. med. Kurt Ullrich,**
Ärztlicher Leiter der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf
- **Prof. Dr. med. Thomas Otto F. Wagner,**
Leiter der Abteilung Pneumologie / Allergologie des Universitätsklinikums Frankfurt am Main
- **Dr. PH Sylvia Säger**
Leitung der Gesundheits-Uni Jena, Stabsstelle Gesundheitsmarketing, Universitätsklinikum Jena

8.5 Mitarbeiterteam

8.5.1 Organigramm



8.5.2 Kontaktdaten

ACHSE e.V.
c/o DRK Kliniken Westend
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Tel.: 030 3300708-0
E-Mail: info@achse-online.de
Internet: www.achse-online.de
Informationsportal: www.achse.info

<p>Lisa Biehl Moderatorin Informationsverbesserung Tel.: 030 - 3300708-24 Lisa.Biehl@achse-online.de</p>	<p>Rania von der Ropp Öffentlichkeitsarbeit Tel.: 030 - 3300708-26 Rania.vonderRopp@achse-online.de</p>
<p>Hartmut Fels Sachbearbeitung und Mitgliederbetreuung Tel.: 030 - 3300708-0 Hartmut.Fels@achse-online.de</p>	<p>Beate Güdokeit Sachbearbeitung und Mitgliederbetreuung Tel.: 030 - 3300708-0 Beate.Guedokeit@achse-online.de</p>

Mirjam Mann Geschäftsführerin Tel.: 030 - 3300708-0 Mirjam.Mann@achse-online.de	Dr. Christine Mundlos ACHSE Lotse Tel.: 030 - 3300708-0
Saskia de Vries Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit Tel.: 030 - 3300708-28 Saskia.devries@achse-online.de	Elisabeth Watermeier Betroffenen- und Angehörigenberatung Tel.: 030 - 3300708-21 Elisabeth.Watermeier@achse-online.de

8.6 Mitgliedschaften

ACHSE ist als Mitglied in die Arbeit der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE) eingebunden. Sie bringt in diesem Dachverband die Anliegen der Seltenen ein. Die ACHSE und ihre Mitglieder profitieren ihrerseits von der gesundheitspolitischen Arbeit der BAG SELBSTHILFE.

Da viele Entscheidungen, vor allem die über Medikamente, auf europäischer Ebene getroffen werden, ist ACHSE auch Mitglied bei EURORDIS – der European Organisation for Rare Diseases und bringt sich aktiv in die Arbeit dieses Vereins ein.