

## TÄTIGKEITSBERICHT 2010

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





*Nichts auf der Welt ist so mächtig,  
wie eine begeisternde Aufmerksamkeit,  
die überzeugt (Frei nach Viktor Hugo)*

Liebe Mitglieder,  
liebe Freunde der ACHSE,

2010 war ein turbulentes Jahr für uns. Das Jahr fing an, mit der sehr erfreulichen Nachricht, dass das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) seine Arbeit aufnehmen würde. Dieser Nachricht folgte alsbald die traurige Nachricht, dass Bundespräsident Prof. Dr. Horst Köhler, am 31. Mai 2010 mit sofortiger Wirkung, von seinem Amt zurücktrat. Große Hoffnungen und große Sorgen gingen sofort Hand in Hand.

Auf einem Höhepunkt der politischen Arbeit werden wir mit großen Herausforderungen auf dem Gebiet des Fundraisings konfrontiert. Zum Glück hat die ACHSE in ihrem 6 jährigen Bestehen Politik und Institutionen von der Notwendigkeit ihrer Arbeit überzeugen können, so dass wir gute Hoffnungen haben weitere Förderer und Unterstützer zu gewinnen.

Menschen mit Seltenen Erkrankungen bewegen: ihr Schicksal rührt uns und mit ihren Erfahrungen und Expertise bringen sie viel in Bewegung. Diese Selbsthilfe hat dazu geführt, dass jetzt einen Nationalen Aktionsplan geschrieben wird. Die intensive und kreative Arbeit von vielen Mitgliedern des NAMSE macht uns Hoffnung, dass gute Maßnahmen für Menschen Seltene Erkrankungen formuliert und von den teilnehmenden Organisationen getragen werden. In 2010 wurden entscheidende Schritte gemacht, weil wir die Aufmerksamkeit dieser Akteure gewinnen und von der Notwendigkeit zu handeln überzeugen konnten. So ist es gelungen „den Seltenen eine Stimme zu geben“.

Wir freuen uns darauf, diese Stimme auch in 2011 deutlich klingen zu lassen und für Aufmerksamkeit zu begeistern!

Christoph Nachtigäller  
Vorsitzender ACHSE

Mirjam Mann  
Geschäftsführerin ACHSE

Oktober 2011

## TÄTIGKEITSBERICHT 2010

<b>1</b>	<b>Netzwerk- und Verbandsentwicklung .....</b>	<b>5</b>
1.1	Aufnahme neuer Mitglieder .....	5
1.2	Mitgliederversammlung .....	5
1.3	Vorstandssitzungen .....	6
1.4	Netzwerk in Bewegung .....	7
1.5	Internationale Vernetzung .....	10
<b>2</b>	<b>Öffentlichkeitsarbeit und Interessenvertretung .....</b>	<b>11</b>
2.1	NAMSE .....	11
2.2	Die Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen .....	12
2.3	Weitere Veranstaltungen und Initiativen .....	13
2.4	Öffentlichkeitsarbeit: den Seltenen eine Stimme geben .....	15
<b>3</b>	<b>Betroffenen- und Angehörigenberatung .....</b>	<b>19</b>
3.1	Aufgabenstellung und Zielsetzung .....	19
3.2	Daten zur Inanspruchnahme .....	19
3.3	Häufige Fragestellungen .....	20
3.4	Anstieg der Anfragen von Betroffenen auf Diagnosesuche .....	20
3.5	Kooperationsprojekt mit der AOK Rheinland/Hamburg: Kostenlose Beratung zu sozialrechtlichen Fragen .....	21
3.6	Beraterin stärkt die Interessenvertretung .....	21
<b>4</b>	<b>Informationen verbessern .....</b>	<b>22</b>
<b>5</b>	<b>ACHSE LOTSE an der Charité .....</b>	<b>23</b>
5.1	Status quo der Anfragen .....	24
5.2	Öffentlichkeitsarbeit durch den ACHSE Lotsen .....	24
5.3	Projekte an der Schnittstelle Selbsthilfe, Medizin und Forschung .....	25
5.4	Bewertung und Aussicht .....	26
<b>6</b>	<b>Forschungsförderung .....</b>	<b>26</b>
6.1	Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2010 .....	26
6.2	Vernetzung mit Forschern .....	27
6.3	Patientenregister: Antrag zur Entwicklung von generischen Software .....	28
6.4	ACHSE und EIVE .....	28
6.5	2. ACHSE Forschungsförderungsseminar .....	29
<b>7</b>	<b>Fundraising .....</b>	<b>29</b>
7.1	Die Schwesternschaft der DRK-Kliniken .....	29
7.2	Menschen für die Seltenen bewegen .....	30
7.3	Ein „Reh“ für die Seltenen .....	30
7.4	Die Seltenen brauchen Freunde! .....	30
7.5	Institutionelle Förderung .....	32
	<b>Daten und Fakten zur ACHSE .....</b>	<b>34</b>

## **1 NETZWERK- UND VERBANDESENTWICKLUNG**

### **1.1 Aufnahme neuer Mitglieder**

Folgende Vereine wurden 2010 als Mitglied aufgenommen:

1. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
2. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
3. CHARGE Syndrom e.V.
4. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
5. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
6. Nephie e.V.
7. hem-Stiftung
8. Bundesverband für an Clusterkopfschmerz Erkrankte und deren Angehörige – Clusterkopfschmerz-Selbsthilfe-Gruppe (CSG) e.V.
9. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
10. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
11. Stiff-Man-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
12. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
13. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
14. VulvaKarzinom Selbsthilfegruppe e.V.

Nach Aufnahme der 14 Vereine hat die ACHSE 100 ordentliche und 4 außerordentliche Mitglieder

### **1.2 Mitgliederversammlung**

In den Mitgliederversammlungen am 16. und 17. April und am 15. und 16. Oktober 2010 wurden – außer den feststehenden Themen wie der Genehmigung der Jahresabschlusses und der Festlegung des Haushaltplanes – mehrere inhaltliche Schwerpunkte diskutiert:

#### **16./17. April 2010**

Frau Héon-Klin vom Bundesgesundheitsministerium erläutert die Gründung des NAMSE und beantwortet Fragen der Mitglieder.

Herr Nachtigäller, Herr Alsmeier und Herr Dr. Richstein stellen Ideen und Wünsche aus dem ersten Mitgliederforum vor und zeigen anhand von Powerpointpräsentationen Möglichkeiten auf, wie diese vorangetrieben werden können.

#### **15./16. Oktober 2010**

Herr Renner, Referent Selbsthilfeförderung der BAG SELBSTHILFE, stellt Grundsätze und Verfahren der Selbsthilfeförderung gem. § 20 c SGBV vor.

Tag der Seltenen 2011 - Frau Mann informiert über den aktuellen Stand der Planungen für den nächsten Tag der Seltenen Erkrankungen. Die Verleihung des Eva

Luise Köhler Forschungspreises am 28.02.2011 wird wieder in der Hauptstadtrepräsentanz der Deutschen Telekom stattfinden. Am Abend des 28.02.2011 eröffnet Gerald Uhlig im Café Einstein Berlin die Fotoausstellung „Waisen der Medizin“.

Am 13. und 14. Oktober 2010 fand die von ACHSE veranstaltete Nationale Konferenz statt, die zu den insgesamt 15, im Rahmen des EUROPLAN-Projektes vorgesehenen, nationalen Konferenzen zählt und von der wichtige Impulse für die weitere Arbeit im NAMSE erwartet werden. 200 Teilnehmer setzten sich in Podiumsdiskussion und Workshops mit Fragen der Diagnose, Therapie und Forschung zu seltenen Erkrankungen auseinander sowie mit Aspekten der Evaluation von Maßnahmen zur Verbesserung der Situation der Betroffenen. Vertreter aus allen wichtigen Bereichen des deutschen Gesundheitswesens haben sich an der Konferenz beteiligt.

Herr Nachtigäller berichtet, dass die ACHSE Stiftung zwischenzeitlich als selbstständige Förderstiftung anerkannt ist. Das Gründungskapital stammt aus den Einnahmen des Scorpions Konzertes 2009, das ausschließlich für diesen Zweck bestimmt. Dem Vermögen der ACHSE sind keine Mittel für die Stiftung entnommen worden.

Satzungsänderung - Herr Nachtigäller erläutert die für eine Änderung vorgesehenen Passagen der Satzung. Vorgeschlagen werden Änderungen zu den Paragraphen 5.1, 5.5, 5.8, 8.8 und 9.1. Auf Nachfrage einer Vereinsvertreterin zur Änderung des § 9.1 erläutert Herr Nachtigäller, dass die ACHSE seit ihrer Gründung „erwachsen“ geworden sei. Durch die sehr gute fachliche und persönliche Zusammenarbeit mit der BAG SELBSTHILFE bedarf es zukünftig nicht mehr der zusätzlichen „Klammer“ eines geborenen Sitzes im Vorstand. Der BAG SELBSTHILFE wird auch künftig ein eigenes Vorschlagsrecht zur Vorstandswahl eingeräumt und das gewohnheitsmäßige Teilnahmerecht in der Satzung verankert. Die vorgeschlagenen Satzungsänderungen wurden einstimmig angenommen.

### **1.3 Vorstandssitzungen**

Die Vereinsführung verlangt einen großen Einsatz der Vorstandsmitglieder. Zur Vorbereitung der Mitgliederversammlung, der Entwicklung von neuen Projekten, zur Positionierung in den verschiedenen NAMSE-Gremien, der Instruktion und Begleitung der Geschäftsstelle etc. etc. waren viele Sitzungen, Telefonkonferenzen und Email-Abstimmungen notwendig.

Zur Sicherung der internen Kommunikation erstellen die Mitarbeiterinnen der Geschäftsstelle alle 2 Monate einen ACHSE Intern, in dem über den Stand der Projekte, wichtiger Ereignisse etc. berichtet wird. Auch die Schirmherrin erhält diese interne Berichterstattung.

## **1.4 Netzwerk in Bewegung**

### ***„Kennen Sie eine Seltene Erkrankung? Und kennen Sie uns?“***

In 2010 konnte das ACHSE Netzwerk dank Mitteln des BMGs (beantragt über die BAG SELBSTHILFE) und einer finanziellen Unterstützung der Deutschen Telekom AG einen länger gehegten Wunsch gemeinsam umsetzen. Ausgehend von den ersten Überlegungen, eine Darstellung der ACHSE-Mitglieder zu erstellen, wurde gemeinsam die Idee weiter entwickelt hin zu einer „Informationsbroschüre zu Seltene Erkrankungen und der Selbsthilfe“.

Hintergrund für die 150-seitige Broschüre (Auflage 5000) war, dass noch immer viel zu wenige Menschen wissen, dass es Seltene Erkrankungen gibt, was sich hinter dem Sammelbegriff verbirgt und dass die Selbsthilfe in diesem Umfeld unverzichtbare Arbeit leistet für Betroffene, deren Angehörige sowie als Stütze des Gesundheitswesens generell, indem sie an Verbesserungen der Versorgung mitwirkt.

So bestand das Kommunikationsziel der Broschüre mit dem Titel „Kennen Sie eine Seltene Erkrankung? Und kennen Sie uns?“ darin:

- für Seltene Erkrankungen diagnoseübergreifend zu sensibilisieren - darauf aufmerksam zu machen, dass es sie „überhaupt“ gibt, über sie zu informieren und das Problembewusstsein zu stärken oder erstmals herzustellen für den schwierigen Weg der Diagnose, für die unzureichenden bzw. (noch) fehlenden Therapiemöglichkeiten und zu den oft sehr belastenden Lebensumständen
- die Vielfalt und Bedeutung der Selbsthilfe greifbar zu machen und sie als wichtige Stütze, Multiplikator und Motor im Bewusstsein möglichst vieler zu verankern.

Alle Selbsthilfeorganisationen, die zum Zeitpunkt des Redaktionsschlusses ACHSE Mitglied waren, sind trotz des sehr knappen Zeitfensters, das zur Erstellung zur Verfügung stand, in der Broschüre vertreten. Alle zogen an einem Strang und Organisationen wurden bei Bedarf in der Mitarbeit durch die Geschäftsstelle unterstützt.

Adressaten sollten insbesondere Multiplikatoren sein. Aus diesem Grunde wurden ca. 300 Exemplare der Broschüre das erste Mal anlässlich der Nationalen Konferenz am 13./14. Oktober verteilt.

Es gab sehr viel positive - interne wie externe - Rückmeldungen zur Broschüre, sowohl aufgrund der inhaltlichen als auch der gestalterischen Umsetzung. Die Konferenz war, wie erhofft, ein optimaler Anlass zur Erstverteilung, da hier das erste Mal Akteure aus sehr unterschiedlichen Bereichen hinsichtlich Nationalplanaktivitäten miteinander ins Gespräch kamen. Darunter auch viele Vertreter des Gesundheitswesens und der -politik, die bisher nur wenig mit Seltene Erkrankungen zu tun hatten. Diese nahmen die umfassende Informationsbroschüre sehr dankbar entgegen. Die ACHSE erhielt im Nachgang der Konferenz viele proaktive Nachfragen und Bitten um Übersendung.

Selbstverständlich erhielten alle an der Broschüre Beteiligten 10-20 Exemplare; die Möglichkeit zum Nachbestellen wurde auch hier genutzt. Die Broschüre wurde an alle Akteure im NAMSE (z.B. den Bundesgesundheitsminister, die KBV, die Deutsche Krankenhausgesellschaft etc.), medizinische Fachgesellschaften, die vom BMBF geförderten Forschungsnetzwerke und viele andere solcher Adressaten (etwa 300 Adressen) verschickt. Darüber hinaus verteilte die ACHSE die Broschüre im Rahmen vieler weiterer Veranstaltungen: durch die Vereinsarbeit der einzelnen Mitgliedsorganisationen, durch Mitglieder des Vorstands sowie MitarbeiterInnen der Geschäftsstelle bei verschiedensten Anlässen. Daneben wurde die Broschüre an einen Verteiler mit etwa 300 speziell recherchierten Adressen verschickt. Auch in Krankenhäusern, die mit der ACHSE in Verbindung stehen, wurden Broschüren ausgelegt, sowie in Arztpraxen.

### **Entwicklung Intranet**

Das ACHSE-Intranet hat 3 Bereiche mit unterschiedlichen Zugangsrechten für Mitgliedsorganisationen, für den Vorstand und den Wissenschaftlichen Beirat. Ziel des Intranets ist es, Bereiche mit Inhalten anzufüllen, die nicht der gesamten Öffentlichkeit über [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de) zugänglich sein sollen, sondern speziell auf die jeweiligen 3 Zielgruppen ausgerichtet sind.

Bisher wurde vor allem der Bereich für die ACHSE Mitgliedsorganisationen mit Inhalten und Leben gefüllt. Dazu wurden jeder Mitgliedsorganisation individuelle Zugangsdaten erstellt, die nur auf Anfrage verschickt wurden. Ca. 80% aller Mitgliedsorganisationen haben ihr Login angefordert, um das Intranet zu nutzen. Inhaltliche Schwerpunkte betreffen die Netzwerk – und Verbandsentwicklung und die Interessenvertretung und Öffentlichkeitsarbeit. Hier sind bspw. Referenten- und Tagungshäuser-Empfehlungen abrufbar. Speziell für den Tag der Seltenen Erkrankungen ist ein Tool-Kit verfügbar, das die Organisation einer lokalen Veranstaltung erleichtern soll. Neuerlich wurden Hintergrundinformationen zum NAMSE eingestellt, wie zum Beispiel über Inhalte und Mitglieder der einzelnen NAMSE-AGs. Eine Verlinkung zu Diskussionsforen bei [achse.info](http://achse.info) soll einen Austausch unserer Mitgliedorganisationen zu Themen der NAMSE vereinfachen.

### **Vorbereitung und Ausschreibung ACHSE-Central Versorgungspreis**

Im Herbst 2010 wurde in Kooperation mit der Central Krankenversicherung AG der erste ACHSE • Central Versorgungspreis für chronische seltene Erkrankungen ausgeschrieben. Die ACHSE, als Netzwerk von über 100 Patientenorganisationen von Menschen mit einer chronischen seltenen Erkrankung, setzt sich für eine bedarfsgerechte Versorgung der Betroffenen ein. Die Central sieht es als Teil ihrer gesellschaftlichen Verantwortung, auch bei der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen Verbesserungen anzuregen und durch eigene Projekte zu fördern. Da Patienten mit chronischen seltenen Erkrankungen in der Regel dauerhaft auf ärztliche und andere therapeutische Unterstützung angewiesen sind, unser Gesundheits-

system jedoch auf diese umfassende, interdisziplinäre und sektorenübergreifende Versorgung nicht ausreichend ausgerichtet ist, möchten ACHSE und Central mit dem Preis besondere Aufmerksamkeit auf dieses Thema lenken und so zur Verbesserung der Lebensqualität der Betroffenen beitragen. Gewürdigt werden solle ein bestehendes innovatives Projekt, das die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in besonderer Weise stärkt.

Es wurde gemeinsam ein Ausschreibungsplakat entwickelt, eine Jury einberufen (Mitglieder: PD Dr. A. von Moers (Vorsitzender der Jury), C. Groth (Patientenvertretung), Dr. A. Müller-Lissner (Wissenschaftsjournalistin), Prof. O. Schöffski (Lehrstuhl für Gesundheitsmanagement, Erlangen), Prof. R. Roski (Herausgeber Monitor Versorgungsforschung), Prof. U. Schwantes (Allgemeinmedizin), Ort und Zeitpunkt der Preisverleihung bestimmt (Springer Medizin Berlin, Mai 2011) und Anfang Oktober die Ausschreibung mit Bewerbungsfrist bis Ende 2010 veröffentlicht.

Auch wurden verschiedenste Kontakte geknüpft, um die Schirmherrschaft, Moderation, Laudation und den Festvortrag personell festlegen zu können. Auch wurde mit der Jury eine Vorgehensweise und ein Zeitplan für die Begutachtungsphase Anfang 2011 entwickelt.

Mit dem Ablauf der Ausschreibungsfrist am 31.12.2010 lagen 29 Bewerbungen zur Begutachtung vor.

### **Pilot Veranstaltung - ACHSE Unternehmensforum**

Am 7. September 2010 fand die Auftaktveranstaltung des „ACHSE Unternehmensforum“ in den DRK-Kliniken Westend, Berlin, statt. Das Forum soll einen regelmäßigen Austausch zwischen Unternehmen der gesundheitsbezogenen Industrie und Patientenvertretern fördern. Dabei sollen Probleme diskutiert sowie Möglichkeiten und Angebote für die „Seltene“ entwickelt und ihnen zugänglich gemacht werden. Die Bedürfnisse und Interessen der Betroffenen stehen dabei im Fokus. Ziel ist es, dass sich die Selbsthilfe der Seltenen und die Unternehmen, die auf diesem Gebiet aktiv sind, über eine strukturierte und inhaltsreiche Kommunikation gegenseitig bereichern und auf Dauer Verbesserungen für die „Seltene“ erreichen.

Nach einer lebendigen und inhaltsreichen Diskussion zum Thema "Gemeinsam gute Studien für Seltene Erkrankungen entwickeln" war klar, dass ein regelmäßiger Austausch für alle Beteiligten von Nutzen ist. Es wurde beschlossen, dass das ACHSE Unternehmensforum eine feste Einrichtung werden sollte.

Wir danken folgenden Firmen für ihre finanzielle Unterstützung und Beteiligung an der Auftaktveranstaltung:

Actelion Pharmaceuticals Deutschland GmbH, Alexion Pharma Germany GmbH, Bayer Schering Pharma AG, CSL Behring GmbH, Genzyme GmbH, GlaxoSmithKline GmbH & Co. KG, Novartis Pharma GmbH, Orphan Europe (Germany) GmbH, Pfizer Deutschland GmbH, Shire Deutschland GmbH und sigma-tau Arzneimittel GmbH

## 1.5 Internationale Vernetzung

Wegen der Seltenheit „unserer“ Erkrankungen ist eine gute internationale Vernetzung für gute Informationen, eine qualitativ hochwertige Versorgung und effiziente Forschung unerlässlich, sowohl für die einzelnen Erkrankungen als auch für die Fragen, die uns alle gemeinsam bewegen. Hierzu ist die ACHSE, insbesondere innerhalb von EURORDIS international, aktiv und wir sind bei Tagungen von Eppossi, ICORD etc. vertreten.

### EURORDIS

Eurordis ist der europäische Dachverband von Organisationen Betroffener einer Seltenen Erkrankung. Es können europäische Patientenorganisationen und nationale Allianzen von Patientenorganisationen Mitglied werden. Die ACHSE bringt sich aktiv in die Arbeit von Eurordis ein.

Die ACHSE war, wie jedes Jahr, bei den Treffen des „Council of National Alliances“ (CNA) und bei der jährlichen Mitgliederversammlung vertreten. Frau Mann hat an den Round Table of Companies – einer Plattform für den Austausch mit der pharmazeutischen Industrie – zum Thema Preisgestaltung von Medikamenten, teilgenommen. Eine große Aufgabe der Geschäftsführerin in 2010 war es, als „WP 8 Advisor“, aktiv in die Organisation und Gestaltung der Nationalen Konferenzen von EUROPLAN eingebunden zu sein. Dazu hat die ACHSE auch die Organisation einer dieser 15 Nationalen Konferenzen zu Seltenen Erkrankungen organisiert.

### EUROPLAN

In der EU Mitteilung<sup>1</sup> und in der EU Empfehlung<sup>2</sup> wird eine umfassende Gemeinschaftsstrategie, zur Unterstützung der Mitgliedsstaaten 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) ist in 2010 weitergeführt und abgeschlossen. Das Projekt sollte unterstützen, dass alle Mitgliedsstaaten der EU einen nationalen Plan für Seltene Erkrankungen aufsetzen und dabei von den Erfahrungen der anderen Mitgliedsstaaten zu lernen sowie eine nachhaltige Vernetzung der Strukturen in den verschiedenen Mitgliedsorganisationen sicher zu stellen.

EURORDIS hat als Working Package 8 die Organisation von 15 Nationalen Konferenzen übernommen, in denen alle Akteure zusammenkommen, um sich über die beste Gestaltung eines Nationalplans auszutauschen. ACHSE hat die deutsche Nationale Konferenz organisiert (siehe Nr. ....) In diesen Konferenzen wurden die EU-Mitteilung, die EU-Empfehlung und die innerhalb Europlan erarbeiteten „Best Practices“, die zusammengestellten Erfolgsindikatoren und ähnliches vorgestellt. Das Ziel dieser Konferenzen ist es, die Realisierung der Nationalpläne voranzutreiben.

---

<sup>1</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_de.pdf)

<sup>2</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_rec\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_de.pdf)

Alle Konferenzen sind auf große Begeisterung gestoßen und haben viel voran oder überhaupt erst in Bewegung gebracht (je nachdem, wo das jeweilige EU-Land gerade stand).

## **2 ÖFFENTLICHKEITSARBEIT UND INTERESSENVERTRETUNG**

### **2.1 NAMSE**

Im März 2010 ist durch mehrere wichtige Akteure des deutschen Gesundheitswesens das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet worden, wie z.B. durch das Bundesgesundheitsministerium (BMG), das Bundesforschungsministerium (BMBF), die gesetzlichen Krankenkassen, die Kassenärztlichen Bundesvereinigungen (KBV), die ACHSE und viele mehr (siehe vollständige Auflistung und die Gemeinsame Erklärung im Anhang).

Das Bündnis soll unter anderem Vorschläge für einen nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen erarbeiten. Grundlage sind bereits bestehende Strukturen und europäische Erfahrungen.

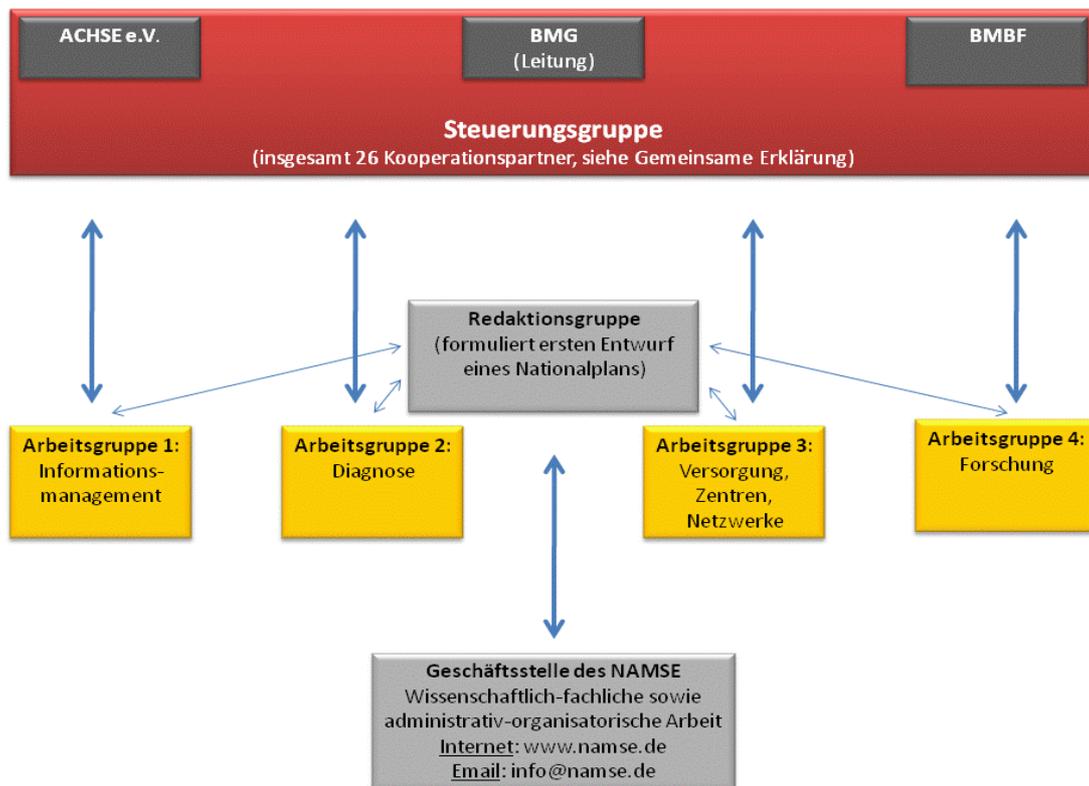
#### **ZIELE DES NAMSE**

- a) die Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich der seltenen Erkrankungen vom 5.6.2009 umzusetzen,
- b) bereits bestehende Initiativen im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu bündeln,
- c) ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zu ermöglichen,
- d) Vorschläge für einen nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen zu erarbeiten,
- e) die Bildung von Fachzentren zu fördern,
- f) weitere Projekte und Aktionen im Bereich der Seltenen Erkrankungen anstoßen.

#### **AUFBAU DES NAMSE**

Am 10. März war die konstituierende Sitzung, am .... 2010 die ... Sitzung der Steuerungsgruppe. Die ersten Monate wurden gebraucht, um die verschiedenen Arbeitsgruppen und (nach und nach) mehrere Unterarbeitsgruppe zu gründen. Am Anfang eines solchen Prozesses müssen erst die richtigen Fragen und dazu passende Vertreter, Referenten etc. gefunden werden. Die inhaltliche Arbeit nimmt in der zweiten Jahreshälfte Schwung auf.

Das NAMSE ist jetzt wie folgt aufgebaut (mehr dazu auf [www.namse.de](http://www.namse.de)):



Die Steuerungsgruppe ist das Beschlussorgan des NAMSE. Die wichtigsten Entscheidungen, die Vorgehensweise und auch der Text des Aktionsplans werden hier beschlossen. Die inhaltliche Vorbereitung wird in den AGs geleistet. Es wurde ganz bewusst keine AG Selbsthilfe gegründet. Es ist Aufgabe der ACHSE, bei jedem Thema die Möglichkeiten und Bedürfnisse der Selbsthilfe zu bedenken und Maßnahmen um den Wirkungsgrad der Selbsthilfe zu verbessern, zu formulieren.

Die Redaktionsgruppe trägt die Zwischenergebnisse der Arbeitsgruppen zusammen und legt sie der Steuerungsgruppe zur Abnahme vor. Ebenso fertigt sie - basierend auf den Ergebnissen der Arbeit der Arbeitsgruppen - den Entwurf eines Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen an: Nach Einvernehmen der Steuerungsgruppe zum Entwurf legt sie diesen dem Bundesministerium für Gesundheit und den anderen beteiligten Bundesministerien vor.

Die Geschäftsstelle ist die Kommunikationszentrale des NAMSE und begleitet die Arbeit koordinierend-operativ, beruft die Sitzungen ein, macht Presse und Öffentlichkeitsarbeit. Trägerin der Geschäftsstelle ist das Mukoviszidose Institut – gemeinnützige Gesellschaft für Forschung und Therapieentwicklung mbH.

## 2.2 Die Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen

Am 13. und 14. Oktober 2010 veranstaltete ACHSE eine Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen in Berlin und lud dazu relevante Vertreter aus allen Bereichen des

Gesundheitssystem ein. Ziel der Konferenz war es, Maßnahmen für einen Nationalplan für Seltene Erkrankungen zu erarbeiten, der die Lebenssituation der Menschen mit Seltenen Erkrankungen nachhaltig und strukturell verbessern soll. Als Diskussionsgrundlage dieser Nationalen Konferenz diente die „Empfehlung des Rates für eine europäische Maßnahme im Bereich Seltener Krankheiten“ und die Ratschläge aus dem EUROPLAN. Die EU-Empfehlungen sehen vor, bis 2013 einen Nationalplan für Seltene Erkrankungen zu erarbeiten und umzusetzen.

Die zweitägige Konferenz wurde eröffnet durch den Patientenbeauftragten der Bundesregierung Wolfgang Zöllner und teilte sich anschließend in drei Arbeitsschritte: Zunächst stellten verschiedene Referenten dem über 200 Teilnehmer starken Plenum die EU-Empfehlungen, den Arbeitsauftrag des NAMSE und die vom BMG initiierte Studie über „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ vor. Im Anschluss zogen sich die Teilnehmer in 4 Workshops zurück, um in die konkrete Arbeit zu treten. Die Themen der Workshops waren: Informationen verbessern; Forschung; Versorgung; Monitoring/ Erfolgsindikatoren. Am zweiten Tag der Konferenz wurden die Ergebnisse aus den Workshops dem gesamten Plenum vorgestellt und diskutiert.

Die überwiegend sehr reichhaltigen und konkreten Ergebnisse sind ein guter Beitrag für die Arbeit der NAMSE-AGs. Relevante Vertreter aus Politik, Wissenschaft und Selbsthilfe wurden an einen Tisch geholt und haben die wichtigsten Fragestellungen für einen Nationalplan diskutiert. Es war außerdem eine gute Gelegenheit für viele Akteure im NAMSE-Prozess, die verschiedenen Probleme direkt aus der Sicht der Betroffenen zu hören sowie andere engagierte Ärzte oder Verbandsvertreter kennen zu lernen, von deren Engagement man sonst nicht erfahren hätte.

Siehe für Hintergrundinformationen und Präsentation: [http://www.achse-online.de/cms/was\\_tut\\_achse/interessen\\_vertreten/nationale\\_konferenz\\_okt\\_2010.php](http://www.achse-online.de/cms/was_tut_achse/interessen_vertreten/nationale_konferenz_okt_2010.php)

## **2.3 Weitere Veranstaltungen und Initiativen**

### **Die Eröffnung eines Zentrums für Seltene Erkrankungen**

Im Februar 2010 wurden in feierlichem Rahmen das Zentrum für Seltene Erkrankungen in Tübingen eröffnet, das 2. ZSE nach der Uniklinik Freiburg. Verschiedenste Vertreter aus Landespolitik, Universität, Uniklinikum, aber auch der Patientenbeauftragte der Bundesregierung, Wolfgang Zöllner, die Schirmherrin der ACHSE, Frau Eva Luise Köhler und ACHSE-Vorstandsmitglied Dr. Jörg Richstein lobten und unterstrichen die Notwendigkeit des Vorhabens und gaben beste Wünsche mit auf den Weg. Von Seiten der ACHSE wird die Realisierung von ZSE als Erfolg für die jahrelangen eigenen Bemühungen angesehen, der Versorgung von Seltenen Erkrankungen die notwendige öffentliche Aufmerksamkeit zukommen zu lassen und damit auch in der Ärzteschaft Resonanz gefunden zu haben. Nichtsdestotrotz behält sich die ACHSE eine kritische Würdigung vor, die sich an noch nicht existenten, aber

zukünftig anzuwendenden Qualitätskriterien und festzulegenden Standards ausgerichtet.

### **Fachtagung zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Düsseldorf**

Bei der Fachtagung „Selten schwierig? Brauchen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung eine besondere Versorgung?“ am 24.2.10 in Düsseldorf wurde in vielfältiger Weise auf die besonderen Bedürfnisse von Betroffenen eingegangen und Lösungswege für eine bedarfsgerechte Versorgung aufgezeigt. Nach der Begrüßung durch Dr. Willibert Strunz, LAG Selbsthilfe NRW und Christoph Nachtigäller, ACHSE e.V., gab Mirjam Mann, ACHSE e.V., einen Überblick über die besonderen Herausforderungen beim Umgang mit Seltenen Erkrankungen und erläuterte die Ziele und Handlungsfelder der ACHSE. In weiteren Beiträgen wurde auf die Problematik der Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen eingegangen (Dr. Christine Mundlos, ACHSE Lotse) und das wichtige Thema Spezialambulanzen nach §116 b SGB V von verschiedenen Seiten, durch Hermine Nock, vom Bundesverband Herzkranker Kinder und ihrer Familien (BVHK) und Renate Pfeifer, von der Deutschen Kinderkrebsstiftung e.V., beleuchtet.

Den Abschluss der Veranstaltung bildete eine Podiumsdiskussion, an der Vertreter der Krankenkassen, der Krankenhausgesellschaft, der niedergelassenen Ärzte und der Selbsthilfe teilnahmen. Am Ende war man sich einig, dass bestehende Hürden im Sinne der Patienten nur gemeinsam überwunden werden können.

### **Workshop „Seltene Erkrankungen im Fokus – Diagnostik und Versorgung verbessern“ auf MEDICA**

Im November hatte die ACHSE die Gelegenheit, auf der **MEDICA**, der weltgrößten Messe für Medizintechnik mit begleitendem medizinischen Kongress, die Anliegen der Betroffenen von Seltenen Erkrankungen in Form eines Seminars einem Fachpublikum (Mediziner, Therapeuten, Pflegepersonal..) nahe zu bringen. Für die Vorbereitungen (inhaltliche Ausgestaltung, Referentensuche..) und Durchführung (Seminarleitung und Moderation) war der ACHSE Lotse verantwortlich.

Unter dem Titel: „Seltene Erkrankungen im Fokus - Diagnostik und Versorgung verbessern“ wurden in verschiedenen Beiträgen die Möglichkeiten ärztlichen Handelns und neuer diagnostischer Verfahren aufgezeigt - aber auch deren Grenzen abgesteckt. Daneben wurden die Nutzung von Datenbanken und interdisziplinären Kooperationen thematisiert. Vortragenden waren: Angelika Klucken (Hoffnungsbaum e.V.), Prof. Dr. Stefan Mundlos, Dr. rer. nat. Eva Klopcki, PD Dr. med. Peter Robinson (alle drei vom Institut für medizinische Genetik, Charité) und Dr. med. Frank Breunig (Fabry Zentrum für Interdisziplinäre Therapien, FAZIT, Würzburg).

Fazit der Veranstaltung war, dass Betroffene und Experten nicht nur Defizite bei der Versorgung aufzeigen, sondern auch schon konkrete Ansätze/ Konzepte Verbesse-

rung vorweisen können. Die ACHSE sieht sich in der Pflicht diese Erkenntnisse öffentlichkeitswirksam zu verbreiten, sie aber auch direkt in gesundheitspolitische Prozesse einfließen zu lassen.

### **Fachtagung „Selbsthilfe der Seltenen“**

Die Fachtagung fand am 17. April statt und widmete sich dem Thema „Selbsthilfe der Seltenen - Selbstverständnis und Ziele“. Es wurde eine Standortbestimmung vorgenommen und der Frage nachgegangen, worin die Unterschiede zu der Selbsthilfebewegung im Allgemeinen bestehen und analysiert, welche Formen der Unterstützung bzw. Einflussmöglichkeiten diese Selbsthilfeorganisationen brauchen, damit sie ihrem Auftrag in der Gesellschaft gerecht werden können. Vier Selbsthilfeorganisationen stellten sich vor und erläuterten ihre Organisation hinsichtlich Zielsetzungen, Chancen und Hemmnissen, sowie Unterstützungsbedarf. Diese Beiträge waren sehr interessant und aufschlussreich, um Überschneidungen und Unterschiedlichkeiten zu diskutieren. Es zeigte sich, dass die Themen noch deutlich länger und ausführlicher hätten diskutiert werden können, als an diesem Tag möglich war.

### **2.4 Öffentlichkeitsarbeit: den Seltenen eine Stimme geben**

Was bedeutet der ACHSE-Claim, „den Seltenen eine Stimme geben“? ACHSE möchte Aufmerksamkeit auf die besonderen Nöte, Anliegen und Forderungen der Menschen mit Seltenen Erkrankungen richten. ACHSE möchte die Stimme der einzelnen Betroffenen bündeln und sie in Gesellschaft, Politik und Wissenschaft tragen. Dazu muss nach und nach eine Grundlage geschaffen werden: ACHSE möchte den Begriff „Seltene Erkrankungen“ im Bewusstsein der Gesellschaft, auch der nicht medizinisch geschulten Menschen, verankern. Denn den meisten Menschen ist zwar die eine oder andere Krankheitsbezeichnung ein Begriff, die in die Gruppe der Seltenen Erkrankungen fällt. Dass diese und die vielen anderen Seltenen Erkrankungen nicht nur aufgrund ihrer numerischen Kategorisierung Gemeinsamkeiten haben, sondern dass die Betroffenen krankheitsübergreifend mit gleichen Herausforderungen und Problemen konfrontiert sind, muss weiterhin vermittelt werden.

Um diesem Ziel näher zu kommen, wurden klassische Maßnahmen der Presse- und Öffentlichkeitsarbeit ergriffen. Rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen ist mit Hilfe von Pressemitteilungen, mit verschiedenen Informationsveranstaltungen in ganz Deutschland, mit gezielt platzierten Artikeln in auflagenstarken Medien versucht worden, das Thema bekannter zu machen.

Außerdem wurde eine Anzeige „chronisch tapfer“ entwickelt, die u.a. in der BILD am Sonntag gedruckt wurde. Es wurden sehr viele Presseanfragen beantwortet und Kontakt zu Betroffenen, für unterschiedliche Medien, z.B. WDR, RBB/ ARD, BR, BILD, Lisa, DPA, etc. vermittelt.

Ein Erfolgsindikator, dass die Presse – und Öffentlichkeitsarbeit Früchte trägt, ist dass das Thema Seltene Erkrankungen mehr und mehr Interesse bei den Medien weckt: Die Anfragen an die ACHSE wachsen stetig. Neben klassischen Interviews als Einführung ins Thema steht die Presse- und Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE auch hier in einer Netzwerk-Funktion: die Vermittlung von Betroffenen und von medizinischen und politischen Experten spielt eine wesentliche Rolle.

Allein im Februar 2010 reagierten rund 25 verschiedene Medien auf die Pressearbeit rund um den Tag der Seltenen Erkrankungen. Darunter waren sowohl Fernsehanstalten wie der WDR, der RBB/ ARD, BR, MDR, als auch auflagenstarke Tageszeitungen wie die BILD, die Rheinische Post, BILD am Sonntag und Publikumszeitschriften wie die LISA. Ein längerer Artikel über die ACHSE konnte in der Wochenzeitung Die Zeit erfolgreich platziert werden. Aber auch Nachrichtenagenturen wie die dpa greifen das Thema der Seltenen seit 2010 immer stärker auf. Der Pool an Betroffenen, die ihre allgemeine Bereitschaft signalisiert haben, ihre Geschichte symbolisch für die Seltenen zu erzählen, ist enorm gewachsen, so dass ACHSE in der Vermittlung von Betroffenen auf alle Regionen Deutschlands und die unterschiedlichsten Erkrankungen zurückgreifen kann. Die Vermittlung zwischen Betroffenen und den Medien passiert schneller und unkomplizierter.

Neben dieser allgemeinen Sensibilisierung für die Problematik der Seltenen hat die ACHSE in 2010 erneut besonderen Einsatz in die zielgruppenspezifische Öffentlichkeitsarbeit gelegt. Durch verschiedene Maßnahmen wurde versucht, die Aufmerksamkeit für das Thema zu erhöhen und es bei unterschiedlichen Adressaten bekannter zu machen. Verschiedene Veranstaltungen zielen darauf ab, das fachspezifische Netzwerk zu fördern, wie z.B. die Nationale Konferenz oder die Fachtagung Versorgung oder die Auftaktveranstaltung zur Wissenskarawane für die Seltenen etc.). daneben haben ACHSE-Vorstandsmitglieder und Mitarbeiter viele Vorträge auf anderen Veranstaltungen, wie Konferenzen, Messen, Tagungen, politische Veranstaltungen gehalten.

Die Website achse-online ist seit ihrem Relaunch eine vielseitige und aktuelle Plattform für Interessierte geworden. Die bessere Struktur der Homepage erleichtert nun unterschiedlichen Usergruppen, sich umfangreich und aktuell zu informieren.

## **28. Februar 2010: Tag der Seltenen Erkrankungen**

Der Tag der Seltenen Erkrankungen wird mehr und mehr zum jährlichen Höhepunkt der öffentlichen Wahrnehmung für die Probleme und Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Im Jahr 2009 hat ACHSE erstmals ihre Mitglieder dazu aufgerufen, diesen Tag zu nutzen, um sich vereinsübergreifend in ihrer Region zusammenzutun und eine kleine öffentlichkeitswirksame Veranstaltung zu organisieren. Nach einem „Versuchsjahr“ 2009 haben ACHSE Mitgliedsorganisationen im darauffolgenden Jahr 2010 bereits in mehr als 10 verschiedenen Städten kleine und größere Veranstaltungen auf die Beine gestellt, dazu gehörten: In Hamburg hat sich ein festes Organisationsteam zusammengefunden, bestehend aus über 10 Vertre-

tern unterschiedlicher ACHSE-Mitgliedsorganisationen. Mit dem damaligen Oberbürgermeister Ole von Beust veranstalteten die Hamburger im Poppenbüttler Einkaufszentrum einen vielseitigen Tag der Seltenen Erkrankungen: Zum Programm gehörte u.a. ein Rolli-Geschicklichkeitsparcourt, Spiegelmalen, Kinderschminken, Pustelabyrinth, Clown u.v.m. Auch in Köln am Krankenhaus Holweide, in Stuttgart in der Einkaufspassage, im Dresdener Rathaus, im Berliner Olympiastadion, in der Essener Einkaufspassage, in Würzburg mit Schirmherrschaft der Bayerischen Landtagspräsidentin Barbara Stamm in Bielefeld und Hannover. Es haben sich fast 80 verschiedene Mitgliedsorganisationen an den verschiedenen Veranstaltungen beteiligt. Das Medienecho nach dem Tag der Seltenen Erkrankungen war sehr groß. Es überwog zwar die Berichterstattung über den Besuch von Prinzessin Letizia von Spanien bei der Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen 2010. Doch gab es viele Beiträge, besonders aus den regionalen Tageszeitungen, die die Informationsveranstaltungen dokumentiert haben. Als verbindendes Element dieser verschiedenartigen Veranstaltungen haben sich die roten Luftballons etabliert, die in sehr vielen der Pressefotos aufgenommen wurden. Neben der großen Aufmerksamkeit, die das Thema Seltene Erkrankungen, aber auch unsere einzelnen Mitgliedsorganisationen an diesem Tag generieren konnten, ist zu vermerken, dass auch die Zusammenarbeit zwischen unseren Mitgliedsorganisationen im Rahmen dieses Tages wächst. Sowohl das ACHSE-Netzwerk, als auch die Identifikation mit der Gruppe der „Seltenen“ wird gestärkt.

### **„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, ist ab März 2010 die „Wissenskarawane für die Seltenen“ losgezogen, ein Projekt, das vom Verband der Ersatzkassen finanziert wird. Die Erarbeitung dieses Projekts 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 wurde und weiterhin 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 war. Mit diesem will die ACHSE auf sensible Art die Aufmerksamkeit auf Menschen mit Seltenen Erkrankungen richten.

Auf einer Auftaktveranstaltung im Juni 2010 wurden diese Ergebnisse präsentiert und damit die „Wissenskarawane für die Seltenen“ auf den Weg gebracht. Die Veranstaltung wurde von rund über 100 Gästen besucht. Prominente Unterstützung erhielten wir auf der Auftaktveranstaltung durch den Patientenbeauftragten der Bundesregierung Wolfgang Zöllner (MdB) und den Kabarettisten Eckart von Hirschhausen.

### **ACHSE Fotowettbewerb**

Um Menschen für die Problematik von Seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren, benötigt man gute, ansprechende und emotionale Fotos. Sie wecken die erste Aufmerksamkeit und das Interesse, das dann durch einen erklärenden Text weiterangeregt und mit Inhalt gefüllt werden kann. Da die ACHSE nur auf Veranstaltungen förmlicher Natur mit ihren Mitgliedern zusammentrifft, ist auch das Fotomaterial nur begrenzt für eine solche emotionale Sensibilisierung nutzbar. Es genügt für die Website, reicht aber nicht für Informationsmaterialien aus, in denen die Bildsprache im Vordergrund steht, wie Flyer, Broschüren, Anzeigen, Poster etc. Um an dieses für die Öffentlichkeitsarbeit so wichtige Fotomaterial zu gelangen, hat ACHSE ihre Mitglieder aufgerufen, die Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE zu unterstützen und sich an einem Fotowettbewerb zu beteiligen. Mit Einreichen der Fotos wurden die Bildrechte an ACHSE übertragen. Um auch den Mitgliedern einen Anreiz zu bieten, wurde ein attraktiver erster und kleinere 2. und 3. Preise ausgeschrieben. Erster Preis war ein Fundraising-Seminar von Arne Kasten, dem ehemaligen Fundraising-Chef von Ärzte ohne Grenzen, das dem Verein zu gute kommen sollte. Außerdem erhielt der Einreichende sowie der 2. und 3. Platzierte 2 Eintrittskarten für Eckart v. Hirschhausen. Die eingereichten Fotos wurden von einer Jury bewertet und ein Sieger ermittelt. Neben vielen schönen Fotos von überwiegend betroffenen Kindern, konnte das Siegerfoto sogar EURORDIS überzeugen: Das Geschwisterpaar, von dem der Junge mit Tuberöser Sklerose lebt, zierte das diesjährige Rare Disease Day Poster 2011, das überall auf der Welt zu sehen war.

### **3 BETROFFENEN- UND ANGEHÖRIGENBERATUNG**

#### **3.1 Aufgabenstellung und Zielsetzung**

Betroffene und Angehörige können sich bundesweit und diagnoseübergreifend für alle Seltenen Erkrankungen mit ihren Fragen und Anliegen an ACHSE- Beraterin Elisabeth Watermeier wenden. Bei der Beratung handelt es sich um ein unentgeltliches und bundesweit einmaliges Angebot, das telefonisch zu festen Sprechzeiten an drei Vormittagen und an einem Nachmittag in der Woche oder nach Vereinbarung sowie schriftlich per Email oder auf dem Postweg in Anspruch genommen werden kann. Die Beratung ist darauf ausgerichtet, Hilfe zur Selbsthilfe zu leisten und – dem Subsidiaritätsprinzip folgend – dabei für die jeweilige Fragestellung geeignete, bereits bestehende Anlaufstellen oder Unterstützungsangebote zu berücksichtigen. Wenn vorhanden, erfolgt bei krankheitsspezifischen Fragestellungen in der Regel eine Vermittlung an bereits bestehende Selbsthilfeorganisationen innerhalb und außerhalb des ACHSE- Netzwerks. Bei anderen Fragestellungen wird zunächst geprüft, auch mittels direkter Kontaktaufnahme und Abklärung, ob und wo es dafür geeignete Beratungs- oder Auskunftsstellen gibt, an die sich der Ratsuchende wenden kann. Mit dieser Vorgehensweise sollen Ressourcen geschont, Doppelarbeit vermieden und die notwendige Vernetzung aller im Gesundheits- und Sozialwesen aktiven Stellen gestärkt werden. Zugleich können nur so freie Kapazitäten für zum Teil aufwendige Recherchen geschaffen werden, die die Beraterin für Anfragen durchführt, zu denen keine geeigneten Angebote ausfindig gemacht werden können. Beratung zu medizinischen Fragen oder direkte Arzt- oder Klinikempfehlungen gehören nicht zum Leistungsspektrum.

#### **3.2 Daten zur Inanspruchnahme**

Im Jahr 2010 wandten sich rund 700 Personen erstmals an die ACHSE- Beratung. Mit 53% handelte es sich bei über der Hälfte der Ratsuchenden um selbst Betroffene, weitere 22% der Anfragen gingen von Eltern ein, bei deren Kind eine Seltene Erkrankung bereits diagnostiziert wurde oder die Diagnosesuche noch nicht abgeschlossen war. Anfragen von Ehepartnern und anderen engen Angehörigen und Familienmitgliedern stellten einen Anteil von 16%, die übrigen 10% stammten von Ärzten, Therapeuten, Pflegekräften und anderen im Gesundheitswesen Beschäftigten, Ansprechpartnern aus Beratungsstellen, Journalisten sowie Schülern und Studenten.

Mit fast 60% erfolgte die erste Kontaktaufnahme mehrheitlich per Telefon, gefolgt von 36% per Email und die übrigen per Briefanfrage. Gefragt danach, durch wen oder wie zur ACHSE- Beratung gefunden wurde, gaben die Ratsuchenden weit überwiegend Medienberichte im Fernsehen, Radio und in der Tagespresse, in Zeitschriften und Illustrierten an. Das korrespondiert mit dem zu verzeichnenden Anstieg von Anfragen nach Ausstrahlung des WDR-Wissenschaftsmagazins „Quarks & Co“, das seine Sendung am 19. Januar 2010 den Seltenen Erkrankungen widmete

und dabei nach eigener Aussage auf eine überwältigende Resonanz seiner Zuschauer stieß (siehe [www.wdr.de/tv/quarks/archiv/](http://www.wdr.de/tv/quarks/archiv/) ). Auch der Tag der Seltenen Erkrankungen Ende Februar sowie insbesondere der gemeinsame Auftritt unserer Schirmherrin zusammen mit der am Vortag ausgezeichneten Forschungspreisträgerin Dr. Karin Jurkat-Rott und einer an Hypokaliämischer periodischer Paralyse erkrankten jungen Patientin in der ZDF-Talk-Show „Markus Lanz“ am 02. März 2010 führte zu einem sprunghaft ansteigenden Anfrageaufkommen, was an der Zahl von rund 170 Anfragen allein im Monat März 2010 deutlich wird. Knapp 10% der Ratsuchenden gaben an, durch andere Organisationen wie beispielsweise Kassenärztliche Vereinigungen, regionale Selbsthilfe-Kontaktstellen, Unabhängige Patientenberatungsstellen oder NAKOS an ACHSE verwiesen worden zu sein. Auch über die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung sowie über ACHSE Mitgliedsorganisationen fanden Ratsuchende den Kontakt zur Betroffenenberatung.

### **3.3 Häufige Fragestellungen**

Die Auswertung der häufigsten Anliegen und Fragestellungen ergibt einschließlich darin enthaltener Mehrfachnennungen für das Berichtsjahr folgende Verteilung:

- 25% Unterstützung bei der Diagnosesuche
- 20% Hilfe bei der Arzt-, Spezialisten- oder Kliniksuche
- 20% Suche nach einer Selbsthilfegruppe/ Kontakt zu anderen Betroffenen
- 15% Verständliche Informationen über die jeweilige Seltene Erkrankung

Weitere Themen waren Probleme bei Kostenübernahmen, sozialrechtliche Fragen im Zusammenhang mit Begutachtungen oder zu bestehenden Leistungsansprüchen, Fragen im Zusammenhang mit Schule, Ausbildung und Beruf, zum Stand der Forschung sowie Anfragen nach individueller finanzieller Unterstützung.

Häufig berichteten Betroffene über Defizite und Mängel in ihrer medizinischen Versorgung, beschrieben mangelnde Kenntnis oder geringes Interesse an ihrer Erkrankung bei den behandelnden Ärzten oder schilderten ihre Schwierigkeiten, eine ärztliche Verordnung für die von ihnen benötigten Therapien zu erhalten. Obwohl nicht explizit genannt, zeigte sich in vielen Beratungsgesprächen, dass Betroffene und Angehörige psychosoziale Unterstützung bei der Krankheitsbewältigung benötigen, weil sie oftmals auf wenig Verständnis in ihrer Umgebung stoßen oder man ihnen mit Ratlosigkeit begegnet.

### **3.4 Anstieg der Anfragen von Betroffenen auf Diagnosesuche**

In den vergangenen Jahren ist ein steigender Anteil von Anfragen mit der Bitte um Unterstützung bei der Diagnosesuche zu verzeichnen: von 15% im Jahr 2006 auf 25% im Berichtszeitraum 2010. Dabei erfolgte die Kontaktaufnahme zur Betroffenenberatung häufig in der Erwartung, über diesen Weg an ein Team von medizinischen Experten oder besonders qualifizierten Spezialisten verwiesen zu werden, die

der langen Odyssee ein Ende bereiten und die Krankheitssymptome ursächlich abklären. Dass diesen Erwartungen nicht entsprochen werden konnte und nur begrenzte Hilfestellungen durch die Beratung möglich sind, führte bei einigen Ratsuchenden zu großer Enttäuschung. Besonders problematisch erwies sich dabei, dass viele dieser Patienten keinen Arzt an ihrer Seite haben, der sie aktiv bei der Diagnosesuche begleitet und sich durch eine Kontaktaufnahme zur ACHSE- Lotsin von dieser bei der Expertensuche unterstützen ließe.

### **3.5 Kooperationsprojekt mit der AOK Rheinland/Hamburg: Kostenlose Beratung zu sozialrechtlichen Fragen**

Im Juli 2010 startete offiziell ein neuer Mitgliederservice, den ACHSE durch eine zum Jahreswechsel abgeschlossene Kooperationsvereinbarung mit der AOK Rheinland/ Hamburg anbieten kann: Betroffene einer Seltenen Erkrankung können sich unter einer kostenlosen 0800- Telefonnummer, per Email, auf dem Postweg oder vor Ort in der AOK Geschäftsstelle im Ronald McDonald Hundertwasser Haus in Essen durch Mitarbeiterinnen des LICHTBLICK- Teams zu sozialrechtlichen Fragen beraten lassen. Dieser Service steht Versicherten aller Krankenkassen offen, eine abschließende Bearbeitung kann jedoch nur für Versicherte der AOK Rheinland/ Hamburg erfolgen. Mit einem gemeinsamen Rundschreiben an alle ACHSE- Mitgliedsorganisationen sowie durch Informationen auf der ACHSE Website und eine Pressemitteilung wurde auf dieses Angebot aufmerksam gemacht. Für das zweite Halbjahr 2010 verzeichnete das LICHTBLICK- Team den Eingang von 134 Anrufen und Emailanfragen. Ein regelmäßiger Austausch zwischen den Mitarbeiterinnen des LICHTBLICK- Teams Doris Müller und Martina Geurtz und ACHSE- Beraterin Elisabeth Watermeier sowie ein jährliches Arbeitstreffen vor Ort dienen dazu, die gesammelten Erfahrungen auszuwerten und das Angebot bedarfsgerecht weiterzuentwickeln.

### **3.6 Beraterin stärkt die Interessenvertretung**

Neben der individuellen Informations- und Beratungstätigkeit übernahm die Mitarbeiterin im Berichtszeitraum weitere Aufgaben wie die Teilnahme an Sitzungen von Arbeitskreisen der BAG SELBSTHILFE „Kinder und Jugendliche“ und „Chronisch Kranke“, die Anzeige eines Ergänzungsbedarfs der Krankentransport-Richtlinien - Übernahme der Fahrkosten für die ambulante Behandlung einer Seltenen Erkrankung in einer Spezialambulanz -, die allerdings leider keine Unterstützung auf Seiten der G-BA- Patientenvertreter fand, Mitwirkung bei der Erstellung von Texten und Überabreitung von Flyern (u.a. Wissenskarawane, Beitrag in der ACHSE- Broschüre „Was es beuten kann mit einer Seltenen Erkrankung zu leben“) oder stand Journalisten für Hintergrundfragen (Quarks & Co) oder Interviews (Deutschlandfunk) zur Verfügung.

#### **4 INFORMATIONEN VERBESSERN**

Im Jahr 2010 lag ein besonderer Fokus der ACHSE auf der Verbesserung von Informationen.

Einmal durch die Nationale Konferenz generell, die zum ersten Mal Akteure vieler Bereiche im Gesundheitswesen / in der Gesundheitspolitik in den Austausch brachte. Zum zweiten durch den Konferenz-Workshop „Informationsmanagement: Definition, Kodifizierung und Bestandsaufnahme von Seltenen Erkrankungen sowie Information und Aus-/Weiter-/Fortbildung zu Seltenen Erkrankungen“ als Vorbereitung für Nationalplanaktivitäten innerhalb des NAMSE. Neben den Quellen von und Zugängen zu Informationen wurden Fragen zur Rolle der behandelnden Ärzte diskutiert: Wie kann das (Erfahrungswissen der Betroffenen zu Seltenen Erkrankungen systematisch erhoben und besser verfügbar gemacht werden? Und zwar für: die Unterstützung der Information und Aufklärung anderer Betroffener und ihrer Angehörigen, den medizinischen Versorgungsalltag, die Forschung. Für den Workshop wurden Impulsbeiträge von themenspezifischen Referenten aus unterschiedlichen Perspektiven angeboten, um in die Diskussion einzusteigen; abgerundet wurde der Workshop durch einen Abschlussbericht.

Die Broschüre „Kennen Sie eine Seltene Erkrankung – Und kennen Sie uns?“ stellte einen weiteren wesentlichen Baustein dar, um Wissenslücken zu Seltenen Erkrankungen und der Arbeit der Selbsthilfe bei unterschiedlichen Akteuren des Gesundheitswesens zu füllen. Sie gibt einen guten sowie vielfältigen Einblick in das Themenfeld Seltene Erkrankungen.

Der erste Zwischenbericht an die Robert-Bosch-Stiftung wurde erstellt; der inhaltliche Bericht wurde von der Stiftung als sehr gut bewertet. Parallel erfolgten Berichte zum Arbeitsbereich an die Deutsche Telekom AG und an Eva Luise Köhler. Fazit der Berichte war, es geht langsamer mit der Verbesserung von Krankheitsbeschreibungen voran als erhofft; aber nicht langsamer als auch in anderen Arbeitszusammenhängen, in denen es um Informationsverbesserung geht. Dafür wurden aber Fortschritte in vielerlei anderer Hinsicht bewerkstelligt (s.u. und s.o.)

Die Version 2.0 von achse.info wurde abgeschlossen und überprüft: die Einstellung von redaktionellen Inhalten auf der Eingangsseite kann nun eigenständig durch die Moderatorin erfolgen. Ein weiterer Schritt bei achse.info: Informationsplattform auch vermittelt Meldungen und Artikel. Es wurden sieben Krankheitsbeschreibungen als PKB eingestuft; eine davon durch die Moderatorin im Prozess begleitet und als Beispiel in Veranstaltungen vorgestellt (PKB Hippel-Lindau). achse.info hat im Dezember 2010: 286 KBs, 27 PKBs, 266 eingetragene Selbsthilfeorganisationen (mit Doppelnennungen), 50 Foren.

Bei den Erkrankungen, zu denen gesichtete und bewertete Informationen existieren, wurden Kurzbeschreibungen in das Portal eingearbeitet, so dass jetzt also nicht nur mit Empfehlungen und Links gearbeitet wird, sondern auch mit Kurzinfos.

Im Oktober 2010 fand ein Treffen zwischen Orphanet und ACHSE statt, um sich zum Thema Informationsverbesserung auszutauschen, aber auch, um zu überle-

gen, wie man diese Zielsetzung gemeinsam besser verfolgen könnte. Am Gespräch nahmen Christoph Nachtigäller, Jörg Richstein, Christine Mundlos, Lisa Biehl von der ACHSE und Prof. Stuhmann-Spangenberg, Kathrin Rommel von Orphanet teil. Die ACHSE war mit vier Personen in Hannover vertreten, da diesem Termin ein weiterer Termin mit der Care-for-Rare-Stiftung an der MHH zur Kooperation vorausging. Die ACHSE überbrachte u. a. den dringenden Wunsch nach einem transparenten Procedere, wie die Selbsthilfe ihre Verbesserungswünsche oder Korrekturen in die Datenbank Orphanet einbringen kann. Daneben wurde besprochen, mehr an gemeinsamer Öffentlichkeitsarbeit durch Veranstaltungen, evtl. auch Fachartikel, zu betreiben, um die Informationsplattformen beider und die (oft mühselige und aufwändige) Arbeit in der Qualitätsverbesserung von Informationen bekannter zu machen.

Im Dezember war die Kooperation mit Orphanet nochmals Thema in der ACHSE Vorstandssitzung. Vor dem Hintergrund, dass die Schulenburg Studie des BMG Empfehlungen hinsichtlich engerer Synergien und der Notwendigkeit von stärkeren Vernetzungen im Bereich Informationen gegeben hat, aber auch deutlich machte, dass Informationsmanagement und -qualitätssicherung national zu unterstützende Aufgaben sind, wurde im Vorstand diskutiert, wie im Bereich der „Patientenorientierten Krankheitsbeschreibungen“ zwischen ACHSE und Orphanet zusammen gearbeitet werden könnte. Diese Überlegungen werden in 2011 fortgeführt.

## **5 ACHSE LOTSE AN DER CHARITÉ**

Der ACHSE Lotse, die Ärztin Fr. Dr. Mundlos, steht Mediziner und Therapeuten bei Fragestellungen zur Verfügung, wenn bisher noch keine Diagnose gestellt werden konnte. Sie recherchiert, sucht und vernetzt mit Experten. Die Ärzte sollen nicht nur bei der Suche nach einer Diagnose unterstützt werden, sondern auch für das Thema Seltene Erkrankungen sensibilisiert und nach Möglichkeit auch bei allgemeinen Fragen zu Seltenen Erkrankungen unterstützt werden.

Im ersten Projektjahr 2009 wurde festgestellt, dass die Wahrnehmung von Seltenen Erkrankungen in der Ärzteschaft noch deutlich zu gering ist. Entsprechend war auch das Angebot des Lotsen noch nicht bekannt genug. Wenn der Lotse gekannt wird, ist der Unterstützungsbedarf abhängig von der Arbeitssituation der Anfragenden (Niederlassung vs. Klinik, technische Ausstattung...) sehr unterschiedlich.

Daraus ließen sich für das 2. Jahr des Pilotprojektes (2010) folgende Vorgaben ableiten:

- zusätzlich zur allgemeinen Öffentlichkeitsarbeit der ACHSE müssen gezielt medizinische Medien als Multiplikatoren für das ACHSE Lotse Projekt einbezogen werden
- Projekte zur verbesserten Diagnosestellung und Versorgung von Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen, die sich aus der Schnittstelle des ACHSE Lotsen zur Selbsthilfe, Medizin und Forschung ergeben, sollen angestoßen, entwi-

ckelt und durchgeführt werden; auch eine Beteiligung an Projekten Dritter, die den oben beschriebenen Anliegen der ACHSE dienen, ist wünschenswert

### **5.1 Status quo der Anfragen**

Bis zum Jahresende sind für das Jahr 2010 fast 90 Anfragen an den Lotsen eingegangen. Dies ist eine Verdreifachung gegenüber der Zahl von 2009. Explizites Nachfragen bei den anfragenden Medizinern ergab, dass Flyer und andere öffentlichkeitswirksame Maßnahmen für die Lotsenfunktion wirksam waren. Dabei ist der Anteil der ratsuchenden Mediziner gegenüber dem Vorjahr praktisch gleich geblieben ist, der Anteil von anfragenden Betroffenen nimmt jedoch zu. Die Mediziner haben häufiger konkrete Fragen zu einer Seltenen Erkrankung, wogegen unter den anfragenden Betroffenen viele ohne eine richtige Diagnose sind.

Der Lotse ist eigentlich nur Ansprechpartner für Mediziner und Therapeuten, nach der Veröffentlichung der Kontaktdaten auf der ACHSE Website melden sich aber immer öfter Betroffene. Viele gehen davon aus, dass sie sich persönlich beim Lotsen mit ihrem Anliegen vorstellen können und eine Diagnose bekommen. Sie werden dann über die Vorgehensweise des Lotsen aufgeklärt und gebeten, ihren betreuenden Arzt zu autorisieren (Datenschutz) sich mit dem Lotsen in Verbindung zu setzen und gegebenenfalls Unterlagen an den Lotsen zu schicken. Kommt es zum Kontakt zwischen dem betreuenden Arzt und dem Lotsen, wird der Arzt erneut auf den Umstand der Autorisierung durch den Patienten hingewiesen. Hat ein Patient keinen Arzt zur Seite, verfügt aber über Unterlagen, die er weiterreichen möchte, muss dem Lotsen eine schriftliche Einverständniserklärung des Betroffenen hinsichtlich der Weitergabe der Unterlagen an Dritte vorliegen, bevor der Lotse tätig wird.

### **5.2 Öffentlichkeitsarbeit durch den ACHSE Lotsen**

In 2010 erschienen Beiträge über das Projekt ACHSE Lotse in folgenden **medizinischen Fachblättern**:

- Deutsches Ärzteblatt
- Deutsche Medizinische Wochenschrift
- Zahnärztliche Mitteilungen
- Monatszeitschrift Kinderheilkunde

Bei der von der ACHSE entwickelten und im Juni 2010 gestarteten Kampagne **„Wissenskarawane für die Seltenen“**, die sich gezielt an niedergelassene Kinderärzte und Allgemeinmediziner richtet, wird das Angebot des ACHSE Lotsen im zugehörigen Info-Flyer aufgeführt.

Darüber hinaus war der Lotse sowohl in die Vorbereitungen (Suche von Interviewpartnern) eines **Features zu Seltenen Erkrankungen des Deutschland-**

**funks** (Ausstrahlung September 2010), als auch in die Durchführung (Interview) eingebunden.

Am 6. Dezember 2010 wurde der Lotse im „**Tagesspiegel**“ auf der wöchentlich erscheinenden Berliner Gesundheitsseite in der Rubrik „Mitarbeiter der Woche“ abgebildet und seine Tätigkeit dargestellt.

Für solche Beiträge ist ein großer Einsatz der ACHSE notwendig. Für diese und andere Beiträge leistet die ACHSE Lotsin Überzeugungsarbeit, stellte Daten und Fakten oder gar Artikeltexte zu Verfügung; in Interviews und bei Hintergrundrecherchen stand sie mit ihrer ärztlichen Expertise zur Verfügung. So konnte die ACHSE die Probleme der Betroffenen aus einer weiteren wichtigen Perspektive beleuchten.

### **5.3 Projekte an der Schnittstelle Selbsthilfe, Medizin und Forschung**

Der Arbeitsbereich des ACHSE Lotsen bereichert und stärkt unsere Arbeit auf der Schnittstelle zwischen Selbsthilfe, medizinische Versorgung und Forschung. Beispiele hierzu sind:

- die Koordination und Bekanntmachung der Ausschreibung des **Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen**
- gemeinsam mit unserem Kooperationspartner, der Central Krankenversicherung AG, hat die ACHSE Lotsin das Format für die Ausschreibung und das Konzept für die Begutachten des **ACHSE/Central Versorgungspreis für chronische seltene Erkrankungen 2011** entwickelt sowie die Zusammenstellung und die Arbeit der Jury (Begutachtung) koordiniert.

Für eine Lehrveranstaltung zum Thema „**Gesprächsführung mit chronisch kranken Kindern und Jugendlichen**“ im Reformstudiengang Medizin an der Charité wurde die ACHSE von einem Mitarbeiter des **Dieter Scheffner Fachzentrum für medizinische Hochschullehre und evidenzbasierter Ausbildungsfor-**  
**schtung an der Charité** kontaktiert. Es wurden Eltern mit ihren betroffenen Kindern gesucht, die bereit wären, sich Kleingruppen von Studenten zum Austausch zur Verfügung zu stellen. Der Lotse und eine weitere ACHSE Mitarbeiterin stellten den Kontakt zu verschiedenen Familien her und verhalfen den Veranstaltern zu den benötigten Ansprechpartnern. Im Zuge des Austauschs regte der Lotse eine zukünftige Zusammenarbeit an, die in Form eines gemeinsamen Konzeptes sowohl die Interessen des Fachzentrums also die der Betroffenen, respektive der Selbsthilfe abbilden soll. Ein erstes Treffen der Verantwortlichen ist im Frühjahr 2011 geplant.

Der Lotse vertritt die ACHSE in der AG 2: „Wege zu frühzeitigen Diagnose seltener Erkrankungen“ des **Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene**  
**Erkrankungen (NAMSE)**, um die gesundheitliche Situation von Betroffenen einer Seltene Erkrankung zu verbessern. Das NAMSE wird vom BMG, dem BMBF und der ACHSE koordiniert.

Der Arbeitsbereich des ACHSE Lotsen eröffnet neben der Bearbeitung von Anfragen noch weitere Tätigkeitsfelder. Hierzu einige Beispiele:

Schon 2009, aber auch in 2010 hat der Lotse die Ausschreibung des **Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen** koordiniert und das Gutachterverfahren begleitet.

#### **5.4 Bewertung und Aussicht**

Die Tätigkeit des ACHSE Lotsen ist bekannter geworden, aber wir erreichen unsere Zielgruppe – Mediziner/Therapeuten – noch nicht. Wenn man berücksichtigt, wie Mediziner schon beim Umgang mit den häufigen Erkrankungen gefordert sind, dann lässt sich die geringe Aufmerksamkeit gegenüber den Seltenen Erkrankungen nachvollziehen. Dabei wird nicht erwartet, dass die Seltenen Erkrankungen im Detail bekannt sein müssen, es geht darum das „Seltene im Häufigen“ zu erkennen, die Ausnahme von der Regel wahrzunehmen und im Hinblick auf eine zeitnahe Diagnostik zielgerichtet zu handeln. Dies erfordert nicht weniger als eine Verhaltensänderung auf medizinischer Seite: anzuerkennen, dass Symptome nicht in geläufiges Schema passen, einzugestehen, dass man dafür wahrscheinlich nicht der richtige Ansprechpartner ist und dann dafür zu Sorge zu tragen, dass der Patient in kompetente Hände weiterverwiesen wird. Viele Hemmnisse im Arbeitsalltag der Ärzte wirken sich kontraproduktiv auf eine derartige Vorgehensweise aus, ein grundsätzliches Wahrnehmungsdefizit bezüglich seltener Erkrankungen und defizitäre zeitliche Rahmenbedingung im Umgang mit Betroffenen dürften in ihrer Auswirkung die gravierendsten sein. Insofern ist ein auf vielen Ebenen angelegtes Vorgehen zur verbesserten Versorgung von Betroffenen einer Seltenen Erkrankung gefragt und mit dem NAMSE auch strategisch eingeleitet. Die öffentlichkeitswirksame Positionierung auf medizinischer Seite mit der Einrichtung ausgewiesener klinischer Zentren für Seltener Erkrankungen ist ein weiterer wichtiger Schritt. In diesem Kontext kann und wird der ACHSE Lotse nur ein Baustein sein, sitzt aber zum jetzigen Zeitpunkt, wo vieles erst in Bewegung kommt, an einer sensiblen Schaltstelle für die Betroffenen. Es geht darum Aufmerksamkeit zu erregen, um Aufmerksamkeit zu bekommen. Dies wird auch in 2011 durch konkrete Unterstützung bei Anfragen, durch Sensibilisierung der Zielgruppen in Form von Preis-Ausschreibungen u.ä. und durch aktive Kooperationen, wie sie beispielsweise lokal an der Charité möglich sind, vorangetrieben.

## **6 FORSCHUNGSFÖRDERUNG**

### **6.1 Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen 2010**

Auch für den Eva Luise Köhler Forschungspreis 2011 sind wieder zahlreiche Bewerbungen eingegangen, in diesem Jahr 52. In der Sitzung des Wissenschaftlichen Beirats der ACHSE am 14. Januar 2011 in Bonn wurden in der letzten Runde drei Kandidaten/Teams nominiert, von denen zwei in der endgültigen Bepunktung sehr nah

beieinander lagen. Die Qualität der Bewerbungen ist konstant sehr hoch, wenn nicht gar steigend. Aus diesem Grunde wurde 2011, auf Anregung von Dr. Holger Berndt, außerdem ein Sonderpreis für einen besonderen Nachwuchspreis verliehen.

Die sehr stimmungsvolle Preisverleihung fand am 28. Februar 2011 in den repräsentativen Räumen der Deutschen Telekom statt. Der Eva Luise Köhler Forschungspreis ging an Prof. Dr. Christoph Klein und sein Team, der Sonderpreis wurde an Dr. Boris Greber verliehen.

## **6.2 Vernetzung mit Forschern**

Zu Jahresbeginn wurde die ACHSE Geschäftsstelle von PD Dr. P. Wehling und Dr. W. Viehöfer aus der Philosophischen-Sozialwissenschaftlichen Fakultät der Universität Augsburg mit der Bitte um Unterstützung für ein BMBF-gefördertes Forschungsprojekt angesprochen. Das Forschungsprojekt mit dem Titel: „Partizipative Governance der Wissenschaft: Möglichkeiten, Wirkungen und Grenzen der Beteiligung zivilgesellschaftlicher Akteure am Beispiel von Biomedizin und Nanotechnologien“ untersucht, inwieweit neben Staat und Wirtschaft auch so genannte zivilgesellschaftliche Gruppierungen, wie Umwelt- und Verbraucherschutzverbände oder Patientengruppen einen eigenständigen Beitrag zur „Governance“ der Wissenschaft, d.h. zur Förderung der Forschung und ihrer Ausrichtung auf gesellschaftlich wichtige Ziele und Fragestellungen leisten können. Das konkrete Anliegen der Forscher hinsichtlich der ACHSE war, mit Vertretern der ACHSE Interviews zur Thematik der Forschungsförderung durch Patientengruppen sowie zur Rolle der ACHSE als Dachorganisation führen zu können. In einem persönlichen Gespräch im Beisein von Fr. Mann und Fr. Dr. Mundlos wurde das Projekt durch die Herren erläutert und im Nachgang von Seiten der ACHSE verschiedene Unterlagen und Kontaktdaten zu möglichen Ansprechpartnern an sie weitergeleitet.

Eine wichtige Schnittstelle zur Forschung ergibt sich über den Kontakt zur Dr. R. Alexander von Herbert-Worch-Stiftung. Die ausschließlich gemeinnützige Stiftung wurde 1997 von der Familie Worch gegründet mit dem Ziel der Förderung der Forschung in der Medizin und den BioWissenschaften. Sie erreicht dies im Wesentlichen mit zwei Websites: LifeSciencesLink unterstützt (kostenlos) Transferstellen akademischer Einrichtungen weltweit bei der Identifizierung geeigneter Entwicklungspartner. **Forschen-Fördern** ist ein kostenloses Portal für Anbieter und Empfänger von Auszeichnungen und Projektförderungen in den Naturwissenschaften und der Medizin. Bei einem Termin in der Geschäftsstelle stellte Dr. Alexander die Ziele/Aufgaben der Stiftung und der Website „forschen-fördern“ vor und ging gemeinsam mit Fr. Mann und Fr. Dr. Mundlos der Frage nach, wo und wie sich Interessen der Selbsthilfe mit Anliegen der Stiftung verbinden Herbert-Worch-Stiftung lieben. Das Portal „forschen-fördern“ wird bereits zur Ausschreibung des Eva Luise Köhler Forschungspreises und des ACHSE•Central Versorgungspreises genutzt. Außerdem wird die ACHSE darüber regelmäßig zu Ausschreibungen/Projekte rund um das Thema Seltene Erkrankungen informiert. Mitgliedern wird empfohlen, sich bei diesem Portal anzumelden.

Eine weitere Stiftung ist 2010 mit der ACHSE in Kontakt getreten, um auf ihre Förderziele aufmerksam zu machen: **Die „Klimek-Kayser-Stiftung Mensch und Innovation“** widmet sich der Förderung von Wissenschaft und Forschung zur Entwicklung von Innovationen auf den Gebieten der Gesundheit, der Bildung und Erziehung sowie im sozialen Bereich. Die Innovationen sollen einen bedeutsamen und nachhaltigen Nutzen für die betroffenen Menschen haben und vor allem Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen zu Gute kommen. Die Stiftung setzt sich für Ihre Ziele durch finanzielle Mit-Unterstützung von wissenschaftlichen Forschungsprojekten ein, eine unkomplizierte Antragstellung erleichtert den Zugang und macht diese Stiftung für ACHSE Mitgliedsorganisationen interessant.

Mit einem Festakt, zu dem die ACHSE geladen und in Person von Dr. C. Mundlos vertreten war, wurde im Frühjahr die Gründungsfeier der **„Care-for-Rare Foundation“** an der MHH begangen. Die Care-for-Rare Foundation wurde gegründet, damit Kinder mit seltenen Erkrankungen schneller Zugang zu einer modernen genetischen Diagnostik und zu innovativen Therapieverfahren erhalten können. Sie kooperiert mit einem internationalen Netzwerk von Ärzten und Wissenschaftlern. Prof. Annette Schavan, Bundesministerin für Bildung und Forschung, ist die Schirmherrin der Stiftung, initiiert wurde die Stiftung durch Prof. Dr. med. Christoph Klein, vormals Chefarzt der Kinderklinik an der MHH, heute Chefarzt des Dr. von Haunerschen Kinderspitals an der LMU München.

Desweiteren erfolgte eine Abstimmung mit dem Institut für Medizinische Soziologie, Sozialmedizin und Gesundheitsökonomie (IMSG) am UKE Hamburger (Prof. Trojan, Dr. Kofahl) wegen Planung eines Forschungsprojekts zur Integration von Patienten und ihren Angehörigen in politische Entscheidungsprozesse im Gesundheitswesen und der Mitwirkung von ACHSE. Die ACHSE hat ihr Interesse bekundet, leider wurde das Projekt nicht bewilligt.

### **6.3 Patientenregister: Antrag zur Entwicklung von generischen Software**

Prof. Wagner, Mitglied unseres Wissenschaftlichen Beirats und u.a. in verschiedenen europäischen Kommissionen und Projekten 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. Dieser Antrag wurde durch eine Veranstaltung mit den ACHSE-Mitgliedsorganisationen am Samstag, den 22.8.09. vorbereitet. Leider wurde der Antrag in 2010 abgelehnt. Die ACHSE sucht nach anderen Wegen die Entwicklung und Förderung von Patientenregistern voranzutreiben.

### **6.4 ACHSE und EIVE**

Seit April 2010 bringt ACHSE sich ein im **Forschungsprojekt EIVE** (Entwicklung innovativer Versorgungskonzepte am Beispiel seltener Erkrankungen) der Technischen Universität Berlin unter der Leitung von Prof. Dr. Carsten Schultz. EIVE be-

schäftigt sich mit der **Versorgungssituation** von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Im Berliner Bereich des Verbundprojekts EIVE wurde untersucht, wo die Gemeinsamkeiten und Unterschiede in der Versorgung der Patienten liegen und wie die **Kommunikation** zwischen **Patienten, Versorgern, Kompetenzzentren** und **Selbsthilfegruppen** diesen Prozess beeinflusst. Die Ergebnisse der Untersuchung sollen als Grundlage für **Innovationen** und **Verbesserungen** in der medizinischen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen dienen. Das Projekt EIVE wird vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) im Rahmen des Förderprogramms "Personenbezogene Dienstleistungen in der Gesundheitswirtschaft – Anwendungsfeld seltene Erkrankungen" gefördert.

Von **Mai 2010 – Mai 2011** fand eine Befragung von über 200 Patienten und ihren Versorgern statt. Herzlichen Dank an dieser Stelle allen Teilnehmern an der Studie, und den unterstützenden Selbsthilfeorganisationen (siehe [www.eive.de](http://www.eive.de)). Erste Ergebnisse sind in der Ausgabe 02/11 der **BAG Selbsthilfe** und der Ausgabe 04/11 der Zeitschrift **Monitor Versorgungsforschung** nachzulesen und bestätigen Rollenkonflikte zwischen Ärzten und Betroffenen, teilweise erhebliche Abstimmungsschwierigkeiten zwischen Betroffenen und Versorgern, sowie Verzögerungen in der Hilfsmittelversorgung. Dabei stellt sich immer wieder heraus, dass die Probleme in den Versorgungssituationen einzelner Seltener Erkrankungen ebenso vielfältig sind wie die Erkrankungen selbst.

## **6.5 2. ACHSE Forschungsförderungsseminar**

Am 5. und 6. November 2010 fand das 2. Forschungsförderungsseminar statt. Folgende Themen standen auf der Tagesordnung:

- Wie kommt es zu Forschung? Die viele Forschungsschritte von unbekannter Krankheit zur Behandlung.
- Kein oder wenig Geld – wie kann ich doch richtig und zielführend fördern?
- Wo steht meine Erkrankung – Ermittlung des Forschungsbedarfs.
- Wer finanziert Forschung?
- Die Suche nach Informationen im Internet: Quellen und Such-Technik
- Die Forschungsmöglichkeiten der Selbsthilfe

Prof. Dr. med. Niehues, Dr. Andreas Reimann, Frau Dr. Sylvia Säger, Karl-Heinz Klingebiel und andere präsentierten viele interessante Aspekte. Es folgte eine lebhafte Diskussion und Austausch über das Seminar hinaus.

## **7 FUNDRAISING**

### **7.1 Die Schwesternschaft der DRK-Kliniken**

Vom Anfang hat uns die Schwesternschaft der DRK-Kliniken als Partner zur Seite gestanden. Seit Januar 2006 darf die ACHSE mehrere Büroräume im Verwaltungsgebäude der DRK-Kliniken Westend kostenlos nutzen. Dies ist eine enorme Unterstützung für unsere Arbeit. Nicht nur sparen wir die nicht unerheblichen Kosten die

für Miete, Strom etc. anfallen würden, wir sind auch Teil des Klinikbetriebes und haben dadurch einen guten Kontakt zur Ärzteschaft und den Alltag einer Klinik.

## **7.2 Menschen für die Seltenen bewegen**

„Ein Netz zu knüpfen ist besser als um Fisch zu beten“- ein großer Teil des aktiven Großspendenfundraisings bedeutete, neue Netzwerke, Türöffner für die „Seltenen“ zu generieren. In 2010/2011 konnte u.a. durch den Neustart des Freundeskreises unter der Ägide des Chefarztes für Kinder- und Jugendmedizin, PD Dr. med. Arpad von Moers, der Freundeskreis reaktiviert werden. (s.u.). Doch auch viele andere Kontakte bahnten uns den Weg, das Fundraising der ACHSE perspektivisch auf solidere Füße zu stellen.

## **7.3 Ein „Reh“ für die Seltenen**

Nach einer intensiven Vorbereitungs- und Bewerbungszeit gehörte die ACHSE im November 2010 zu den Begünstigten des „Tribute to Bambi“ und konnte 120.000 Euro für ihr Engagement für die „Seltenen“ generieren. Neben dieser Summe, wurde eine große Öffentlichkeit durch die Ausstrahlung in der ARD und eine breit angelegte Kampagne in auflagenstarken deutschen Zeitschriften zum Thema seltene Erkrankungen, v.a. jedoch bei Kindern, sensibilisiert.

## **7.4 Die Seltenen brauchen Freunde!**

Ende 2010 hat die ACHSE einen Aufbruch ihres Freundeskreises forciert. Bei einem gemeinsamen Kochen in Januar 2011, sind unsere „ACHSE Freunde“ aus allen Teilen Deutschlands angereist, es konnten neue Menschen in unserer Mitte begrüßen werden, die den Kreis bereichern und die uns ihre Freundschaft für die „Seltenen“ versichert haben.

Mit Frau Dr. Dorothee Achenbach aus Düsseldorf, Kunsthistorikerin und Mittlerin zwischen Kultur und Charity, Dr.med. Christoph Kluthe, Oberarzt für Neonatologie in den DRK Kliniken Westend, dem wunderbaren Schauspieler und Autoren Hanns Zischler, Johannes Jansen, Vertriebsdirektor Kabel Deutschland GmbH und Alexander Zeihe, ehemaliger persönlicher Referent des Bundespräsidenten a.D. Prof. Dr. Horst Köhler und heute als Direktionsbevollmächtigter bei der Hanse Merkur tätig, haben wir unseren Kreis mit interessanten und inspirierenden Persönlichkeiten bereichert, die uns unterstützen wollen.

„Mit einer Hand lässt sich kein Knoten knüpfen“ sagt ein mongolisches Sprichwort. Das Ziel des Freundeskreises, so wurde einstimmig verlautbart, sollte sein, einmal jährlich gemeinsam mit einer ACHSE *Freunde* Veranstaltung an die Öffentlichkeit zu gehen, die Spenden für das wichtige Engagement der ACHSE generiert. Unter der Ägide von PD Dr. med. Arpad von Moers wollen wir nun Ideen und Konzepte für die Seltenen zur Blüte treiben.

## **Kampagne "Chronisch tapfer"**

In 2010 haben wir uns dazu entschieden, mit der Hilfe der Fundraising-Agentur em-Faktor aus Stuttgart ein Kleinspendenkonzept aufzubauen. Ausgehend von rund 4 Millionen betroffenen Menschen in Deutschland, erschien und erscheint es uns sinnvoll, Maßnahmen, zu entwickeln, die sich an viele Menschen richtet, mit dem Hintergrund, sich durch viele Kleinspender auch stärker im Fundraising zu konsolidieren. Aufhänger zum Start war der Tag der Seltenen Erkrankungen 2010, der uns aufgrund der Vielzahl der Aktionen und Medienberichten am sinnvollsten schien, um anzudocken bzw. zu starten.

Mit em-Faktor haben wir eine Anzeige entwickelt, die ein betroffenes Kind zeigt: Friedrich Leander, der an einer seltenen, bis dato nicht diagnostizierten Erkrankung leidet. Uns erschien es wichtig, um die Authentizität und die Glaubwürdigkeit unserer Anliegen zu wahren, ein betroffenes Kind zu nehmen. Um die Problematik unserer betroffenen Patienten zu demonstrieren und gleichzeitig Emotionalität zu provozieren, wurde der Kampagnentitel „Chronisch tapfer“ gewählt. Die Kombination zwischen der sprachlichen Aussage „Chronisch tapfer“ in Kombination mit dem berührenden Bild Friedrich Leanders, weckte in uns die Hoffnung, viele Menschen zu einer Kleinspende bewegen zu können. Unterschiedliche Maßnahmen der Streuung wurden entwickelt: die Gewinnung von Freianzeigen, aber auch die E-Mail-Streuung in unterschiedlichste Kanäle: zu Spendern, Freunden und anderen „Verbundenen“ der ACHSE; kombiniert mit Briefen und dem Aufruf, unsere Kampagne weiterzuleiten.

Mit der Gewinnung eines Freianzeigen-Platzes in der „Bild am Sonntag“, ermöglicht durch Chefredakteur Kai Diekmann, hatten wir die Möglichkeit, viele Menschen zu bewegen. Vor allem der  $\frac{3}{4}$  große Anzeigenplatz rückte Friedrich Leander als Repräsentant der Betroffenen stark in den Mittelpunkt. Zu dem Kleinspenderkonzept gehörte neben dem klassischen Spendenaufruf durch die Kommunikation der Bankverbindung der Aufruf zu einer SMS-Spende. Durch die Kooperation mit der Spendino GmbH, einem Dienstleistungsunternehmen für den gemeinnützigen Sektor, der die Abwicklung von SMS- und Online-Spenden ermöglicht, hoffte die ACHSE, viele SMS-Spenden zu erhalten; leider ist dieses Konzept nicht aufgegangen. Doch die Öffentlichkeit wurde wieder stärker auf die ACHSE aufmerksam gemacht, da die Anzeige neben der „Bild am Sonntag“ auch in anderen bundesdeutschen Medien zu finden war.

Ein Benefizabend der EuroSchulen Halle mit 1500 Euro im März 2010, die Internationale Kant Schule packte Plättchens und sammelte zu Weihnachten, Kranzspenden, - die Seltenen wurden von vielen lieben Menschen bedacht.

Mit der ACHSE Stimme wurde ein Mailingformat geschaffen, das nun dreimal jährlich an Freunde, Interessenten, Spender und Förderer geht und mittel- und langfristig Menschen als Förderer und Spender an die ACHSE binden soll.

## **7.5 Institutionelle 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.

### **Charité und AOK fördern ACHSE Lotse an der Charité (§ 20c SGB V)**

Durch die großzügige Unterstützung der Charité und der AOK konnte die ACHSE Lotsin an der Charité, Frau Dr. Christine Mundlos, viele Ärzte beraten und viele Erfahrungen zum Thema „Weg zur Diagnose“ sammeln. Ihre Arbeit hat zu einer enormen Stärkung der Wahrnehmung und Vernetzung der ACHSE in der Ärzteschaft geführt. Dafür, dass sie dies möglich gemacht haben, danken wir der Charité und der AOK von ganzem Herzen!!

### **Die Ersatzkassen fördern Wissenskarawane (§ 20c SGB V)**

Menschen mit Seltenen Erkrankungen warten oft mehrere Jahre, bis sie eine Diagnose erhalten. Informationsmangel sowie die Tatsache, dass viele Ärzte bei der Diagnosesuche nicht an Seltene Erkrankungen denken, sind Ursachen für diesen langen Diagnoseweg. Wir sind sehr dankbar, dass uns der VdEK, der Verband der Ersatzkassen, das Informationsprojekt „Wissenskarawane für die Seltenen“ finanziell ermöglicht hat, um diesem Mangel an Bewusstsein und Information entgegenzuwirken. Sowohl das Faltblatt für Ärzte und Therapeuten, als auch der Socialspot dienen weiterhin dazu, viele Ärzte, aber auch die breite Öffentlichkeit zu informieren und zu sensibilisieren.

### **Die BARMER Ersatzkasse fördert Selbsthilfe-Fachtagung (§ 20c SGB V)**

Die Mitglieder des Netzwerks ACHSE sind teils sehr heterogen aufgestellt: Angefangen bei dem Strukturmerkmal Größe bis hin zur Arbeitsweise wie beispielsweise mit überwiegend persönlichen Treffen oder weitestgehendem virtuellen Austausch etc. Ist eine Erkrankung selten bis sehr selten und die Betroffenen sind regional verstreut, werden andere Strukturen benötigt als in einer größeren Selbsthilfeorganisation, die mit regionalen Vertretungen arbeiten kann und muss. Es gibt im Netzwerk vielfältige Erfahrungen mit unterschiedlichen Strukturen und Systemen, wie: Arbeit mit und ohne wissenschaftlichen Beirat – dafür Kooperation mit Beratern, mit und ohne Schirmherren, mit Patenmodellen, Freundeskreisen etc. Die Barmer Ersatzkasse hat es der ACHSE ermöglicht, dass die Mitglieder des Netzwerks sich gegenseitig Unterschiede in ihrer Vorgehensweise erläutern und Unterstützungsbedarf aber auch –Angebote für andere formulieren konnten. Diese Standortbestimmung stärkte die Reflektion über die eigene Organisation sowie die Arbeit an gemeinsamen Zielsetzungen. Wenn diese Überlegungen auch noch mehr Zeit vertragen hätten, sind wir der Barmer Ersatzkasse für die Ermöglichung dieses besonderen Austausches sehr dankbar.

### **BMG Förderung für Broschüre und Unterstützung Deutsche Telekom**

Durch die Förderung der Broschüre „Kennen Sie eine Seltene Erkrankung? Und kennen Sie uns?“ des BMG konnte ein gemeinsamer Wunsch des Netzwerks umgesetzt und bereits viele Multiplikatoren erreicht werden. Ohne die BMG Förderung hätte diese erste Sammlung und Darstellung von 104 Organisationen, die sich für Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzen, und die Aufbereitung von Artikeln, zur Herausforderung Seltene Erkrankungen aus mehreren Blickwinkeln und Disziplinen, nicht erfolgen können. Die Deutsche Telekom stellte mit einer zweckgebundenen Spende die benötigten „Eigenmittel“ zur Verfügung. Herzlichen Dank dafür.

Die Broschüre trifft auf großes Interesse und Sympathie und hilft dem Netzwerk seine Sensibilisierungs- und Informationsarbeit für die Seltenen nachdrücklich und nachhaltig zu gestalten.

### **BMG Förderung der Nationalen Konferenz**

Unsere Nationale Konferenz wurde durch das BMG ermöglicht. Das Ministerium stellt den Löwenanteil der Mittel zur Verfügung. Die notwendigen Eigenmittel konnten wir mit Hilfe des EUROPLAN-Beitrags, der Knappschaft und den Pharmafirmen Actelion, Celgene, Genzyme, Orphan-Europe und sigma-tau zusammenbringen.

### **Robert Bosch Stiftung und Deutsche Telekom AG**

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 von Nutzen sein.

Die Unterstützung der Deutschen Telekom bei [www.achse.info](http://www.achse.info) und die Weihnachtsspende der Mitarbeiter stellte sicher, dass auch die technischen Rahmenbedingungen und die Eigenmittel verfügbar waren. Wir danken der Deutschen Telekom für eine starke Partnerschaft!

### **Aktion Mensch**

Die Aktion Mensch förderte dankenswerterweise unser Forschungsförderungsseminar.

## **DATEN UND FAKTEN ZUR ACHSE**

### **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

### **2. Vorstand**

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

- g) Ass. jur. Christoph Nachtigäller, Vorsitzender
- h) Dr. Andreas Reimann, 1. stellvertretender Vorsitzender
- i) Borgi Winkler-Rohlfing, 2. stellvertretende Vorsitzende
- j) Karl-Heinz Klingebiel, Schatzmeister
- k) Geske Wehr, Mitglied des Vorstands
- l) Gerhard Alsmeier, Mitglied des Vorstands
- m) Dr. Jörg Richstein, Mitglied des Vorstands

In der MV vom 15.10.2010 hat Geske Wehr aus privaten Gründen ihr Amt leider niedergelegt. Frau Renate Pfeifer wurde anschließend durch Kooptation in den Vor-

stand aufgenommen. Die Amtsdauer aller Vorstandsmitglieder geht mit den Neuwahlen am 11.11.2011 zu Ende.

### **3. Mitglieder**

Die ACHSE-Mitglieder in alphabetischer Reihenfolge:

1. Achalasie-Selbsthilfe e.V
2. AGS – Eltern- und Patienteninitiative e.V.
3. AHC-Deutschland e.V.
4. Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V.
5. Alpha 1 Deutschland e.V.
6. Arbeitsgemeinschaft Spina Bifida und Hydrocephalus (ASBH) e.V.
7. Bundesverband Angeborene Gefäßfehlbildungen e.V.
8. Bundesverband für Brandverletzte e.V.
9. Bundesverband für an Clusterkopfschmerz Erkrankte und deren Angehörige - Clusterkopfschmerz-Selbsthilfegruppe (CSG) e.V.
10. Bundesverband Herzkranke Kinder e.V.
11. Bundesverband Kleinwüchsige Menschen u. ihre Familien e.V
12. Bundesverband Poliomyelitis e.V.
13. Bundesverband Skoliose-Selbsthilfe e.V.
14. Bundesverband William-Beuren-Syndrom e.V.
15. Bundesverein Leukodystrophie e.V
16. CHARGE Syndrom e.V.
17. Deutsche Cochlear Implant Gesellschaft e.V.
18. Deutsche Dystonie Gesellschaft e.V.
19. Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e.V.
20. Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
21. Deutsche GBS Initiative e.V.
22. Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
23. Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta e.V.
24. Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.
25. Deutsche Heredo- Ataxie- Gesellschaft Bundesverband e.V.
26. Deutsche Huntington-Hilfe e.V.
27. Deutsche Interessengemeinschaft PhenylKetonurie – DIG PKU e.V.
28. Deutsche Klinefelter- Syndrom Vereinigung e.V.
29. Deutsche Leukämie- Forschungshilfe - Aktion für krebskranke Kinder e.V.
30. Deutsche Morbus Crohn/Colitis ulcerosa Vereinigung DCC e.V.
31. Deutsche Narkolepsie Gesellschaft e.V.

32. Deutsche PSP-Gesellschaft e.V.
33. Deutsche Rheuma-Liga Bundesverband e.V.
34. Deutsche Sarkoidose-Vereinigung e.V.
35. Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. – DSAI
36. Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.
37. Diamond-Blackfan-Selbsthilfegruppe e.V.
38. Die Schmetterlinge e.V.
39. Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom e.V.
40. European Chromosome 11 Network e. V.
41. Fördergemeinschaft für Taubblinde e.V.
42. Förderverein für Fibrodysplasia Ossificans Progressiva–Erkrankte e.V.
43. Förderverein Glukosetransporter (GLUT1) - Defekt e.V.
44. Galaktosämie Initiative Deutschland e.V.
45. Gaucher Gesellschaft Deutschland (GGD) e.V.
46. Gesellschaft für Mukopolysaccharidose e.V.
47. HAE Vereinigung e.V.
48. Histiozytosehilfe e.V.
49. Hoffnungsbaum e.V.,
50. HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.
51. Hypophosphatasie (HPP) Deutschland e.V.
52. ICA Deutschland e.V.
53. Interessengemeinschaft Arthrogyrosis e.V.
54. Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa (DEBRA) e.V.
55. Interessengemeinschaft Fragiles- X e.V.
56. Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.
57. Interessengemeinschaft Neutropenie e.V.
58. Interessengemeinschaft Sichelzellkrankheit und Thalassämie e.V.
59. Kartagener Syndrom e.V.
60. KEKS e.V.
61. KiDS-22q11 e.V.
62. LAM-Selbsthilfe e.V.
63. Leona e.V.
64. Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.
65. Marfan Hilfe e.V.
66. Mastozytose e.V
67. Morbus Fabry Selbsthilfe e.V.
68. Morbus Osler Selbsthilfe e.V.

69. MPD Netzwerk e.V.
70. Mukoviszidose e.V.
71. Myelitis e.V.
72. NCL Gruppe Deutschland e.V.
73. Nephie e.V.
74. Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
75. Niemann-Pick Selbsthilfegruppe e.V.
76. Ohne Schilddrüse leben e.V.
77. PH-Selbsthilfe e.V. Förderverein Primäre Hyperoxalurie
78. Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung (PWSV) Deutschland e.V.
79. Pro Retina Deutschland e.V.
80. Proteus-Syndrom e.V.
81. Pulmonale Hypertonie (PH) e.V.
82. SelbstBestimmtLeben Klippel-Feil-Syndrom e.V.
83. Selbsthilfe Ichthyose e.V.
84. Selbsthilfegruppe Blasenektrophie/Epispadie e.V.
85. Selbsthilfegruppe Ektodermale Dysplasie e.V.
86. Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.
87. Selbsthilfegruppe PXE-Erkrankte Deutschlands e.V.
88. Selbsthilfegruppe Skleroedema adultorum Buschke e.V.
89. SIRIUS e.V.
90. Sklerodermie Selbsthilfe e.V.
91. SoMA e.V.
92. Standbein e.V.
93. Stiff-Man-Syndrom Gesellschaft Deutschland e.V.
94. Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.
95. Turner Syndrom-Vereinigung Deutschland e.V.
96. Verein für von der von Hippel-Lindau (VHL) Erkrankung betr. Familien e.V.
97. Verein Morbus Wilson e.V.
98. Von Recklinghausen Gesellschaft e.V. Bundesverband Neurofibromatose
99. VulvaKarzinom Selbsthilfegruppe e.V.

#### Außerordentliche Mitglieder

1. hem- Stiftung
2. Kindness for Kids
3. NCL-Stiftung
4. Tom Wahlig Stiftung

#### 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:

- **Prof. Dr. med. Leena Bruckner-Tudermann**, Universitätsklinikum Freiburg
- **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
- **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. 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
- **Prof. Dr. med. Bernhard Zabel**, Universitätsklinikum Freiburg

## 5. Mitarbeiterteam

### Kontaktdaten

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

Informationsportal: [www.achse.info](http://www.achse.info)

Mirjam Mann Geschäftsführerin Tel.: 030 - 3300708-0 <a href="mailto:Mirjam.Mann@achse-online.de">Mirjam.Mann@achse-online.de</a>	Lisa Biehl Moderatorin Informationsverbesserung Tel.: 030 - 3300708-24 <a href="mailto:Lisa.Biehl@achse-online.de">Lisa.Biehl@achse-online.de</a>
Hartmut Fels Sachbearbeitung und Mitgliederbetreuung Tel.: 030 - 3300708-0 <a href="mailto:Hartmut.Fels@achse-online.de">Hartmut.Fels@achse-online.de</a>	Beate Güdokeit Sachbearbeitung und Mitgliederbetreuung Tel.: 030 - 3300708-0 <a href="mailto:Beate.Guedokeit@achse-online.de">Beate.Guedokeit@achse-online.de</a>
Dr. Christine Mundlos ACHSE Lotse Tel.: 030 - 3300708-0	Rania von der Ropp Öffentlichkeitsarbeit Tel.: 030 - 3300708-26 <a href="mailto:Rania.vonderRopp@achse-online.de">Rania.vonderRopp@achse-online.de</a>
Saskia de Vries Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit Tel.: 030 - 3300708-28 <a href="mailto:Saskia.devries@achse-online.de">Saskia.devries@achse-online.de</a>	Elisabeth Watermeier Betroffenen- und Angehörigenberatung Tel.: 030 - 3300708-21 <a href="mailto:Elisabeth.Watermeier@achse-online.de">Elisabeth.Watermeier@achse-online.de</a>

## 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 diesen 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.