



## ACHSE Aktuell - September 2012

Liebe Mitglieder, liebe Freunde der ACHSE,

Der noch sehr schöne Sommer neigt sich langsam seinem Ende zu. Es wird Zeit über Ereignisse, Erfolge, Begegnungen und Pläne aus dem ACHSE Netzwerk zu berichten. Im Juni wurde zum zweiten Mal der ACHSE • Central Versorgungspreis für chronische seltene Erkrankungen verliehen. Viele Projekte wurden in den Wettbewerb eingereicht, die sich auf innovative, meist interdisziplinäre Weise und in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe der besonderen Bedürfnisse von Patienten einer Seltene Erkrankung annehmen und die Versorgung verbessern. Gewonnen hat die Sprechstunde für erbliche Netzhautdegenerationen in Tübingen, siehe unten. Herzlichen Glückwunsch! An dieser Stelle möchte ich je-



doch fünf weitere Projekte benennen und würdigen, die in die engste Auswahl gekommen sind: Das „Berliner Transitionsprogramm“ widmet sich dem strukturellen Übergang von chronisch kranken Jugendlichen in die Erwachsenenmedizin: eine große Herausforderung, vor der viele Kinder und junge Erwachsene mit Seltene Erkrankungen stehen. Der BKMf e.V., der Bundesverband Kleinwüchsiger Menschen und ihre Familien e.V., kam mit seinen „Betroffenen - und Ärzteshops“ zur Diagnostik und Betreuung von spezifischen Kleinwuchsformen in die engere Auswahl: ein Vorzeigeprojekt, bei dem Ärzte und Selbsthilfe ihre Expertise gemeinsam für den Patienten einsetzen. Das „Fabry Zentrum für interdisziplinäre Therapie Würzburg (FAZIT)“ ist ein Kompetenzzentrum, das sich insbesondere der Versorgung von Morbus Fabry Patienten annimmt. Die DGM, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V. in Freiburg,

hat mit der „Hilfsmittelberatung mit Probewohnen für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen“ ein Beratungsservice entwickelt, bei dem die Betroffenen Hilfsmittel und bauliche Maßnahmen begutachten und kostenlos ausprobieren können. Und schließlich ist die „Langzeitbetreuung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Williams-Beuren-Syndrom“ in Walsrode zu erwähnen: Die Dokumentation von individuellen Patientendaten ermöglicht eine gezielt angepasste Therapieempfehlung und Beratung. Nun wünsche ich Ihnen viel Vergnügen beim Lesen des ACHSE Aktuell, Erfolg und gutes Gelingen bei all Ihren Vorhaben für „die Seltenen“ und einen goldenen Herbst!

Ihr  
Dr. Jörg Richstein



### ACHSE auf Achse:

#### 15. Juli—1. Oktober 2012

Fotoausstellung „Waisen der Medizin“ im Klinikum der Stadt Wolfsburg

#### 27. September 2012

Christoph Nachtigäller, Dr. Andreas Reimann, Dr. Jörg Richstein, Dr. Christine Mundlos, Mirjam Mann, Lisa Biehl, Gertrud Windhorst, Karl-Heinz Klingebiel und Gerhard Alzmeier bei der NAMSE Steuerungsgruppe Workshop, zu dem alle 4 AGs eingeladen werden.

#### 10.—13. Oktober 2012

REHACARE: Christoph Nachtigäller mit Vortrag im Café Forum, Lisa Biehl und Hartmut Fels Standbetreuung

#### 25. Oktober 2012

Auktion „Seltene Gelegenheiten“ in Düsseldorf zugunsten der ACHSE

#### 9.-10. November 2012

ACHSE Mitgliederversammlung in Berlin

#### 19. November 2012

Benefizabend des Diners-Club zugunsten der ACHSE in Anwesenheit von Eva Luise Köhler

#### 20. November 2012

ACHSE-Unternehmensforum: Umsetzung von Zulassungsauffagen in Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen

#### 29. November 2012

Preisverleihung Klüh-Innovationspreis an Eva Luise Köhler

#### 1. Dezember 2012

Workshop BMBF-Netzwerke für Seltene Erkrankungen: Projekt „Zusammenarbeit zwischen Forschern und Patienten“, organisiert und geleitet von Dr. Christine Mundlos

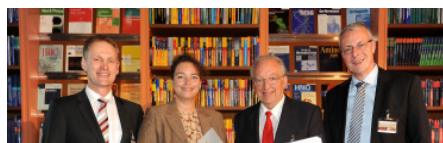
## ACHSE • Central Versorgungspreis für chronische seltene Erkrankungen 2013

Diesjähriger Preisträger ist die Sprechstunde für erbliche Netzhautdegenerationen an der Universitätsaugenklinik Tübingen.

Die bundesweit größte Sprechstunde für erbliche Netzhauterkrankungen bietet seit 1989 eine patientenfreundliche und interdisziplinäre ambulante Versorgung. Der Preis wurde am 14. Juni 2012 in Berlin verliehen. Er ist mit 5.000 Euro dotiert und wird vom Generali Zukunftsfonds

unterstützt. In Deutschland leben zirka 20.000 Menschen mit einer erblichen Netzhautdegeneration.

Die Sprechstunde für erbliche Netzhautdegeneration ist die einzige Sprechstunde in Deutschland, in der auf dem Gebiet der erblichen Netzhauterkrankungen speziell ausgebildete Fachärzte ausschließlich diese Patientengruppe betreuen. Das Team der Sprechstunde arbeitet mit nationalen und internationalen Forschungslaboren, Patientenselbsthilfeorganisationen sowie dem Zentrum für Seltene Erkrankungen



v.l.n.r.: Heinz Teuscher (Central Krankenversicherung AG) die Preisträger Dr. med. Antje Bernd und Prof. Dr. med. Eberhart Zrenner, Dr. Jörg Richstein, ACHSE e.V.

am Universitätsklinikum Tübingen zusammen. Der medizinischen Sprechstunde angegliedert ist die Patienten-Sprechstunde der Selbsthilfeorganisation PRO

RETINA Deutschland e.V., Mitgliedsorganisation der ACHSE. Neben der intensiven Betreuung der Patienten ist es das Ziel der Sprechstunde für erbliche Netzhautdegeneration, klinisch, diagnostisch und wissenschaftlich Erfahrung

zu sammeln und Wissen zu mehr. Langfristig sollen damit Therapiemöglichkeiten gefördert werden.

„Die Sprechstunde wurde ausgezeichnet, weil das Projekt in vorbildlicher Weise eine hochwertige medizinische und psychosoziale Versorgung mit einem Bera-

tungsangebot aus der Selbsthilfe kombiniert“, sagt Juryleiter Dr. Arpad von Moers. „Außerdem hat uns beeindruckt, dass sich die organisatorischen Abläufe – wo möglich – an den Bedürfnissen der Patienten ausrichten und über die Jahre bereits entsprechende Anpassungen vorgenommen wurden“, führt der Chefarzt der Kinder- und Jugendklinik der DRK Kliniken Westend in Berlin und Experte für Seltene Erkrankungen weiter aus.

Insgesamt wurden beim diesjährigen ACHSE • Central Versorgungspreis für chronische seltene Erkrankungen 23 Projekte von Selbsthilfegruppen, Kliniken und Unternehmen eingereicht. Das Spektrum reichte von der lebensnahen Hilfsmittelberatung über Versorgungskonzepte,

die sich explizit an den Bedürfnissen der Patienten orientieren, bis hin zu interaktiven ärztlichen Fortbildungsformaten. Ziel der Auszeichnung ist die Förderung und Multiplikation innovativer Projekte, die sich für eine bessere Versorgung von Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen einsetzen. Die Laudatio für den Preisträger hielt in diesem Jahr die Krimischriftstellerin Edda Minck, die selbst von einer Seltenen Erkrankung betroffen ist.



Die feierliche Verleihung in bei Springer Medizin in Berlin wurde moderiert von Vera Cordes (NDR)



## ACHSE-Spiegel-AG Workshop zum NAMSE in Köln

Am 18.9.2012 fand in Köln der 2. ACHSE Spiegel AG-Workshop zum Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) statt, an dem 35 Vertreter aus ACHSE-Mitgliedsorganisationen sowie ACHSE-Vorstand und Mitarbeiter teilnahmen.

Zunächst wurden alle Teilnehmer auf den aktuellen Stand im NAMSE Prozess gebracht: die bisherigen Ergebnisse aus den vier NAMSE-Arbeitsgruppen zu den Themen Informationsmanagement, Wege zur frühzeitigen Diagnose Seltener Erkrankungen, Versorgung, Versorgungseinrichtungen, Netzwerke sowie Forschung wurden vorgestellt. Anschließend diskutier-

te das Plenum einzelne Maßnahmen für den Nationalplan und machte zusätzliche Vorschläge.

Kernfrage des Workshops war:

*Wie kann die Bedeutung der Selbsthilfe für Seltene Erkrankungen und ihre (Beratungs-) Leistungen für Betroffene, Ärzte, Therapeuten und für die Forschung unterstrichen und im Nationalplan entsprechend verankert werden?*

Alle Teilnehmer waren sich darüber einig, dass die Umsetzung des Nationalplans von der Selbsthilfe intensiv begleitet und überwacht werden und dieses auch im Nationalplan festgeschrieben sollte. Die Arbeit der Spiegel –AGs soll deshalb nach

der Verabschiedung des Nationalplans fortgesetzt werden. Doch bis dahin gibt es noch viel zu tun.

Abschließend appellierte Herr Reimann dafür, zukünftig alle Kontakte zu Politikern zu nutzen, um auf die Bedeutung des Nationalplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen und so politischen Einfluss zu nehmen.

Am 27.09.2012 lädt die NAMSE-Geschäftsstelle alle NAMSE-Akteure zu einem Workshop nach Berlin ein. Alle bisher erarbeiteten Maßnahmen für den

Nationalplan werden präsentiert und diskutiert. Die Vorschläge aus den Spiegel AGs werden eingebracht. In unserer nächsten Sonderausgabe von ACHSE Aktuell werden wir ausführlich über den ACHSE –Spiegel AG Workshop in Köln und den NAMSE-Workshop in Berlin berichten.



## 17. Weltkongress PRO RETINA international

PRO RETINA Deutschland e.V. ist seit Jahren aktiv in viele Forschungsentwicklungen eingebunden und treibt sie maßgeblich voran - auch international. Am 14.-15. Juli 2012 richtete die PRO RETINA den 17. Weltkongress in Hamburg aus: Wissenschaftler und Patienten aus der ganzen Welt trafen sich, um sich über neueste Ergebnisse auszutauschen und die Zusammenarbeit zu verstärken.

Ergebnisse: Der Sprung vom Labor in die Klinik wurde geschafft; viele Therapiekonzepte werden bereits in klinischen Studien an Patienten erprobt oder stehen kurz davor. Auch die neuen Ver-



fahren in der Diagnostik (Gensequenzierung etc.) beschreiben Meilensteine im Fortschritt für die Patienten. Mehr zu den Ergebnissen auf: [www.retina-international-2012.de](http://www.retina-international-2012.de)



## für seltene rheumatische Erkrankungen

Die Rheuma-Liga bietet ein neues bundesweites Hilfsangebot: Marion Trog-Siebert steht Menschen mit seltenen rheumatischen Erkrankungen für Fragen zu Krankheitsbildern, geeigneten Fachärzten, Therapien, Reha-Einrichtungen, Leistungsansprüchen, möglichen Kostenübernahmen und Selbsthilfeorganisationen beratend zur Seite. Erreichbarkeit:



Mo-Do, 7.30 – 16.30 Uhr, Fr, 8.00 - 13.00 Uhr unter 0202-9 46 0004 oder [Rheuma-lotsin@lupus-rheumanet.org](mailto:Rheuma-lotsin@lupus-rheumanet.org)

## LEONA- Geschwisterseminar

Der LEONA e.V. hat dieses Jahr zum ersten mal in Zusammenarbeit mit der Natur bewegt dich GmbH "Survival in der Eifel" organisiert, eine Kinderfreizeit nur für die Geschwister behinderter Kinder. 13 Kinder waren eine Woche in der Eifel und erlebten spannendes, herausforderndes und lustiges. Unterstützt wurde diese Freizeit von der AOK.




## Hoffnungsbaum e.V.

Hoffnungsbaum e.V. engagiert sich seit Jahren in der internationalen Forschungsnetzwerk, die immer größere Früchte trägt: Hoffnungsbaum ist Partner des vierjährigen, internationalen Forschungsprogramms TRICON (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration), das EU-Gelder erhält. TRICON widmet sich der Erforschung und Entwicklung einer Therapie der häufigsten NBIA-Erkrankung PKAN unter Einbeziehung auch anderer Krankheitsvarianten. Insgesamt sind 13 Projektpartner aus 8 Ländern beteiligt. Außerdem will das Programm die Lebensqualität der NBIA-Patienten

durch den Aufbau eines klinischen Netzwerkes, eines internationalen Patientenregisters und einer Biobank verbessern. Als Projektpartner übernimmt Hoffnungsbaum e.V. Aufgaben im Bereich der Öffentlichkeitsarbeit und bringt die Patientenperspektive aktiv in den Forschungsverbund TRICON ein.

Außerdem konnte Hoffnungsbaum e.V. auf der diesjährigen NBIA-Familienkonferenz in Hohenroda ein neues Serviceangebot für Familien vorstellen. Hierbei handelt es sich um einen **NBIA Befund- und**

**Beratungsordner**, der aus der Zusammenarbeit mit der ACHSE entstanden ist. Der Ordner stellt eine praktische Hilfe im Alltag dar und unterstützt Familien auf ihrem Lebensweg mit NBIA. Medizinische Befunde und Unterlagen, ebenso wie eigene Notizen, können in dem enthaltenen Ordnungssystem übersichtlich abgelegt werden. Er beinhaltet Informationsmaterial zur Krankheit und Therapiemöglichkeiten, Ärzte, Kliniken und Selbsthilfearbeit von Hoffnungsbaum.



## REHACARE 2012

### Selbstbestimmt Leben

Vom 10. - 13. Oktober 2012 findet die alljährliche REHACARE in Düsseldorf statt, die internationale Fachmesse für Rehabilitation - Pflege - Prävention - Integration. In sechs Messehallen stellen rund 750 Aussteller Hilfsmittel und Produkte aus den Bereichen Alltagshilfe, Kommunikation, Mobilität und Freizeit/Sport vor.



Auch in diesem Jahr sind die ACHSE und viele Mitgliedorganisationen mit einem Stand auf der Messe vertreten.

Am 10. Oktober um 15:00 Uhr sowie am 12. Oktober um 16:00 Uhr, wird ACHSE-Vorstand Christoph Nachtigäller im Café-Forum (Halle 3, Stand 3H20) über Seltene Erkrankungen, die ACHSE und das NAMSE, das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen, referieren. Wir freuen uns auf Ihren Besuch!

Weitere Informationen erhalten Sie unter:

[www.rehacare.de](http://www.rehacare.de)



**ACHSE knüpft das Netzwerk: vergangene Termine:**

**13. September 2012**

Charity Award BITS, Scheckübergabe in Höhe von 5000,- €

**13.-14. September 2012**

108. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) in Hamburg:

Dr. Andreas Reimann hielt im Rahmen des Fortbildungsprogramms für Kinderärzte einen Vortrag über den „Aktuellen Stand der Versorgung von Kindern mit seltenen Krankheiten in Deutschland“.

Neben rund zehn ACHSE-Mitgliedsorganisationen stellte sich auch die ACHSE (Rania von der Ropp) mit einem Stand vor, hier mit Julia und Florian Innig und Patricia Carl vom BKMf e.V.



**18. September 2012**

ACHSE-Treffen zum NAMSE (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Selteneren Erkrankungen)

**21. September 2012**

Jurytreffen der Kroschke Stiftung zum Förderpreis in Hamburg

**Ausschreibung: Eva Luise Köhler Forschungspreis**

Zum 6. Mal schreibt die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung in Kooperation mit der ACHSE den mit 50.000 Euro dotierten Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen aus. Besondere Aussicht auf Erfolg haben Forschungsprojekte, die einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung von Diagnostik, Prävention und Therapie leisten. Die Bewerbungsfrist endet am 1. Oktober 2012. Mehr Informationen finden Sie auf: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)



Wheelmap.org ist eine Onlinekarte für rollstuhlgerechte und weniger rollstuhlgerechte Orte, in der jeder nach dem Wikipedia-Prinzip Orte eintragen und suchen kann. Die auf OpenStreetMap basierende Karte hilft Menschen mit Mobilitätseinschränkungen, ihren Tag planbarer zu gestalten. Das Ziel der jungen Erfindender der wheelmap, die sich im Verein „Sozialhelden“ engagieren, ist: Cafébetreiber, Kinobesitzer, Behörden u.a. zum Umdenken

zu bewegen und über „Barrierefreiheit“ in ihren Räumlichkeiten nachzudenken. Davon profitieren nicht nur Menschen im Rollstuhl, sondern auch Menschen mit Rollatoren und Familien mit Kinderwagen. Zu finden auf: [www.wheelmap.org](http://www.wheelmap.org) [www.sozialhelden.org](http://www.sozialhelden.org)



**Jubiläum: 5 Jahre bei der ACHSE**

Die ACHSE steckt nicht mehr in den Kinderschuhen: Ihr Bekanntheitsgrad wächst genauso wie die Mitgliederzahl. Das ist nicht zuletzt ein Verdienst der kontinuierlichen und hoch engagierten Arbeit der Mitarbeiter. Saskia de Vries (Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit) ist an diesem Erfolg genauso beteiligt wie Hart-

mut Fels (Netzwerk- und Verbandsarbeit). Beide feierten in diesem Sommer ihr 5-jähriges Jubiläum bei der ACHSE. Wir gratulieren herzlich und hoffen, dass sie dem ACHSE-Team noch lange erhalten bleiben und die Arbeit für Menschen

mit Selteneren Erkrankungen weiterhin in ihren Bereichen unterstützen.



**ACHSE ist ein Netzwerk von und für Menschen mit Selteneren Erkrankungen und ihren Angehörigen. ACHSE bündelt Ressourcen und Informationen und trägt die Anliegen der Selteneren in Gesellschaft, Gesundheitswesen und Wissenschaft.**

ACHSE e.V.  
c/o DRK Kliniken Westend  
Spandauer Damm 130, 14050 Berlin  
Telefon: 030-3300708-0  
Fax: 0180-5898904  
E-Mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)  
[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)  
[www.achse.info](http://www.achse.info)

**Wir stehen Ihnen gern für Ihre Fragen und Ideen zu Verfügung!**

**Schirmherrin:** Eva Luise Köhler

**Vorstand:** Christoph Nachtigäller (Vorsitzender), Dr. Andreas Reimann (stellv. Vorsitzender), Dr. Jörg Richstein (stellv. Vorsitzender), Michael Paschke (Schatzmeister), Anja Klinner und Renate Pfeifer,

**Mitarbeiter:** Mirjam Mann (Geschäftsführung), Lisa Biehl (Informationen), Hartmut Fels und Beate Gúdokeit (Mitgliederbetreuung und Büro), Dr. Christine Mundlos (ACHSE-Lotsin an der Charité), Rania von der Ropp (Presse- und Öffentlichkeitsarbeit), Saskia de Vries (Fundraising und Öffentlichkeitsarbeit), Eike Jogwer-Welz, Brigitta van Santen und Elisabeth Watermeier (Betroffenenberatung), Gertrud Windhorst (Begleitung NAMSE/Spiegel AGs)